

Nationella programmet för

SÄLLSYNTA SJUKDOMAR 2014–2017

Styrgruppens rapport

PRESENTATIONSBLAD

Utgivare	Datum
Social- och hälsovårdsministeriet	13.3.2014
Författare	Uppdragsgivare
Styrgruppen för sällsynta sjukdomar	Social- och hälsovårdsministeriet
Ordförande: Liisa-Maria Voipio-Pulkki, SHM	Projektnummer och datum för tillsättandet av organet
Vice ordförande: Jaakko Yrjö-Koskinen, SHM	SHM048:00/2014
Rapportens titel	
Nationella programmet för sällsynta sjukdomar 2014–2017. Styrgruppens rapport	

Referat

■ Styrgruppen för sällsynta sjukdomar framför sina förslag till ett nationellt program för sällsynta sjukdomar för åren 2014–2017. Programmet har utarbetats genom att engagera intressentgrupperna. Det centrala målet för programmet är att en person trots sin sällsynta sjukdom ska kunna leva ett fullödigt liv genom att göra sina egna val och få förutom ändamålsenlig vård och rehabilitering också behövligt psykosocialt stöd.

Social- och hälsovårdstjänsterna kan i detta nu inte tillräckligt väl tillgodose behoven hos personer som lider av sällsynta sjukdomar. Eftersom dessa sjukdomar förekommer i liten omfattning och expertis i dem är sällsynt krävs speciella åtgärder av servicesystemet för att de sjukas rätt till kvalitativ vård och rehabilitering ska kunna tillgodoses på ett likvärdigt sätt.

Det nationella programmet inkluderar förslag till åtgärder för att utveckla forskningen, vården, rehabiliteringen och det sociala stödet. Som åtgärder i första hand föreslås att man ska erkänna inom lagstiftningen eller motiveringen till lagstiftning att sällsynta sjukdomar kräver speciella åtgärder och att man ska förtydliga vårdvägen för sällsynta sjukdomar, inrätta enheter för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhus, främja tillgången till och ersättningen för läkemedel som behövs vid sällsynta sjukdomar, inrätta ett nationellt centrum för koordinering samt utveckla det sociala stödet och rehabiliteringen.

Ett mål för programmet är att personer med sällsynta sjukdomar, deras närstående och patientorganisationer i högre grad ska delta i beslutsfattandet och planeringen av tjänster med anknytning till sällsynta sjukdomar. Patientorganisationernas möjligheter att påverka bör ökas på servicesystemets samtliga nivåer.

Nyckelord

Brukarmedverkan, hälsovårdstjänster, patientorganisationer, socialtjänst, sällsynta sjukdomar

Social- och hälsovårdsministeriets
rapporter och promemorior 2015:38

Övriga uppgifter
www.stm.fi/svenska

ISSN-L 2242-0037
ISSN 2242-0037 (online)
ISBN 978-952-00-3604-1
URN:ISBN:978-952-00-3604-1
<http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3604-1>

Sidoantal Språk
50 Svenska



SOCIAL- OCH
HÄLSOVÅRDSMINISTERIET

KUVAILULEHTI

Julkaisija	Päivämäärä
Sosiaali- ja terveysministeriö	13.3.2014
Tekijät	Toimeksiantaja
Harvinaiset sairaudet -ohjausryhmä	Sosiaali- ja terveysministeriö
Puheenjohtaja: Liisa-Maria Voipio-Pulkki, STM	HARE-numero ja toimeksiantamispäivä
Varapuheenjohtaja: Jaakko Yrjö-Koskinen, STM	STM048:00/2014
Muiston nimi	
Harvinaisten sairauksien kansallinen ohjelma 2014–2017. Ohjausryhmän raportti	

Tiivistelmä

■ Harvinaiset sairaudet -ohjausryhmä esittää ehdotukset harvinaisten sairauksien kansalliseksi ohjelmaksi vuosille 2014–2017. Ohjelma on laadittu sidosryhmiä osallistaen. Ohjelman keskeisenä tavoitteena on, että henkilö voi harvinaissairaudesta huolimatta elää täysipainoista ja omiin valintoihinsa perustuvaa elämää ja saada siihen asianmukaisen hoidon ja kuntoutuksen lisäksi tarpeen mukaisen psykososiaalisen tuen.

Sosiaali- ja terveydenhuoltopalvelut eivät nykyisellään vastaa tyydyttävästi harvinaissairaiden tarpeisiin. Pienen esiintyvyytensä sekä asiantuntemuksen harvinaisuuden vuoksi harvinaiset sairaudet edellyttävät erityistoimia palvelujärjestelmässä, jotta niitä sairastavien oikeus laadukkaaseen hoitoon ja kuntoutukseen toteutuisi yhdenvertaisesti.

Kansallinen ohjelma sisältää toimenpide-ehdotukset tutkimuksen, hoidon, kuntoutuksen ja sosiaalisen tuen kehittämiseksi. Ohjelmassa esitetään ensisijaisiksi toimenpiteiksi harvinaissairauksien vaatimien erityistoimenpiteiden tunnustamista lainsäädännössä tai niiden perusteluissa, harvinaissairaiden hoitopolun selkeyttämistä, harvinaissairauksien yksiköiden perustamista yliopistosairaaloihin, harvinaislääkkeiden saatavuuden ja korvattavuuden edistämistä, kansallisen koordinoivan keskuksen perustamista sekä sosiaalisen tuen ja kuntoutuksen kehittämistä.

Ohjelman yhtenä tavoitteena on, että harvinaissairaajat, heidän läheisensä ja potilasjärjestöt osallistuvat paremmin harvinaissairauksia koskevaan päätöksentekoon ja palveluiden suunnitteluun. Potilasjärjestöjen vaikutusmahdollisuuksia tulee kasvattaa palvelujärjestelmän kaikilla tasoilla.

Asiasanat

Harvinaiset taudit, potilasjärjestöt, sosiaalipalvelut, terveysterveyst, voimaantumisen

Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 2015:38	Muut tiedot www.stm.fi
ISSN-L 2242-0037	Kokonaissivumäärä
ISSN 2242-0037 (verkojulkaisu)	50
ISBN 978-952-00-3604-1	Kieli
URN:ISBN:978-952-00-3604-1	Ruotsi
http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3604-1	



SOSIAALI- JA
TERVEYSMINISTERIÖ

INNEHÅLL

1	Inledning	9
2	Finlands nationella program för sällsynta sjukdomar	11
2.1	Bakgrundsinformation om situationen i Finland	11
2.2	Det nationella programmets syften	13
3	Det nationella programmets delområden	14
3.1	Delområde 1: Definiering och registrering av sällsynta sjukdomar.....	14
3.1.1	Åtgärdsförslag 1: En gemensam definition av sällsynta sjukdomar och identifiering av de särskilda åtgärder som sjukdomarna kräver.....	14
3.1.2	Åtgärdsförslag 2: Register för sällsynta sjukdomar.....	15
3.2	Delområde 2: Forskning inom sällsynta sjukdomar	16
3.2.1	Åtgärdsförslag 3: Forskningsfinansiering och forskningsprogram med inriktning på sällsynta sjukdomar.....	17
3.2.2	Åtgärdsförslag 4: Stärkande av det internationella forskningssamarbetet ..	18
3.3	Delområde 3: Bättre och effektivare hälsovård för personer med sällsynta sjukdomar	19
3.3.1	Åtgärdsförslag 5: Tydligare vårdväg för sällsynta sjukdomar.....	20
3.3.2	Åtgärdsförslag 6: Enhet för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhusen.....	23
3.3.3	Åtgärdsförslag 7: Kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar	25
3.3.4	Åtgärdsförslag 8: Ökad utbildning	27
3.3.5	Åtgärdsförslag 9: Främjande av tillgången till särsläkemedel	28
3.4	Delområde 4: Samordning av kompetens och förmedling av information	31
3.4.1	Åtgärdsförslag 10: Ett nationellt centrum för koordinering av sällsynta sjukdomar	31
3.4.2	Åtgärdsförslag 11: Systematisk samling och förmedling av information..	32
3.5	Delområde 5: Heltäckande stöd för personer med en sällsynt sjukdom samt stärkande av deras delaktighet.....	34
3.5.1	Åtgärdsförslag 12: Utveckling av det sociala stödet och rehabiliteringen.....	35
3.5.2	Åtgärdsförslag 13: Ökad delaktighet för personer med sällsynta sjukdomar.....	37
4	Samordning, uppföljning och utvärdering av det nationella programmet.....	40
5	Sammanfattning av åtgärder	42
	Lista över förkortningar.....	44
BILAGA 1:	Europeiska rådets rekommendation om åtgärder avseende sällsynta sjukdomar och rekommendationens anknytning till programmet för sällsynta sjukdomar	45
BILAGA 2:	EUCERDs rekommendationer rörande kriterier för nationella kompetenscentrum	50

Till social- och hälsovårdsministeriet

Social- och hälsovårdsministeriet tillsatte en styrgrupp för sällsynta sjukdomar för verksamhetsperioden 1.6.2012–31.12.2013.

Styrgruppen hade följande mål:

1. Främja användningen av information och erfarenheter i det finländska hälsovårdssystemet på ett sådant sätt att patienter som lider av sällsynta sjukdomar gynnas.
2. Främja forskningens och vårdens jämlika tillgänglighet och kvalitet.
3. Styra Finlands verksamhet i EU:s samarbetsprojekt gällande sällsynta sjukdomar och frågor som gäller verkställandet av EU:s patientdirektiv.

Styrgruppen hade följande uppgifter:

1. Planera och styra verkställandet i Finland av EU:s rekommendation gällande sällsynta sjukdomar.
2. Sammanställa ett förslag om uppföljning av genomförda åtgärder och eventuella andra nödvändiga åtgärder.

Ordförande för styrgruppen var direktör Liisa-Maria Voipio-Pulkki från social- och hälsovårdsministeriet. **Vice ordförande** var generalsekreterare Päivi Topo från Riksomfattande etiska delegationen inom social- och hälsovården fram till den 4 februari 2013, därefter medicinalråd Jaakko Yrjö-Koskinen från social- och hälsovårdsministeriet.

Till medlemmar i styrgruppen och personliga suppleanter (inom parentes) utsågs:

- som ersättare för generalsekreterare Päivi Topo från och med den 31 maj 2013 generalsekreterare Leila Jylhänkangas, Riksomfattande etiska delegationen inom social- och hälsovården
- konsultativ tjänsteman Pälvi Kaukonen, medlem fram till den 6 november 2012, därefter medicinalråd Jaakko Yrjö-Koskinen, båda från social- och hälsovårdsministeriet
- direktör Annakaisa Iivari, medlem fram till 20.3.2013, därefter överläkare Teppo Heikkilä, båda från social- och hälsovårdsministeriet
- konsultativ tjänsteman Jaana Huhta, social- och hälsovårdsministeriet (konsultativ tjänsteman Anne-Mari Raassina)
- forskningsprofessor Helena Kääriäinen, Institutet för hälsa och välfärd (enhetschef Juha Kärkkäinen)
- förvaltningsöverläkare Päivi Koivuranta-Vaara, Finlands kommunförbund (utvecklingschef Heikki Punnonen)
- överläkare i barnneurologi Pirkko Karttunen-Lewandowski, samkommunen för Östra Savolax sjukvårdsdistrikt (chefsöverläkare Matti Suistomaa)
- överläkare Leila Saulamaa, Birkalands sjukvårdsdistrikt (specialläkare inom barnsjukdomar Päivi Keskinen)
- överläkare Markku Savolainen, Norra Österbottens sjukvårdsdistrikt (specialläkare inom barnneurologi Johanna Uusimaa)
- docent Harri Niinikoski, Egentliga Finlands sjukvårdsdistrikt
- professor i barnsjukdomar Jarmo Jääskeläinen, Norra Savolax sjukvårdsdistrikt (professor i klinisk epileptologi Reetta Kälviäinen)
- specialläkare i neurologi Riitta Pirilä, Lapplands sjukvårdsdistrikt (specialläkare i barnneurologi Laura Simontaival)
- chef för vårdarbetet Leena Vekara, Tammerfors stad (avdelningsskötare Anja Jalonen-Männikkö)
- ledande socialarbetare Emmi Hanhikoski, Jyväskylä stad
- specialläkare i plastikkirurgi Jorma Rautio, HNS, Läpp- och gomspaltcentret (specialläkare i inre medicin Ilkka Kantola)
- docent Sirkku Peltonen, ÅUCS (professor Anna-Elina Lehesjoki)
- docent Risto Lapatto, HUCS, resultatenheten för kvinno- och barnsjukdomar
- överläkare Niilo Keränen, hälsocentralen i Kuusamo, medlem i direktörsnätverket för det riksomfattande folkhälsoarbetet
- överläkare Riitta Salonen-Kajander, Stiftelsen Rinnehemmet (specialläkare i genetik Kristiina Avela, och från och med den 20 mars 2013 informatiker Leena Toivanen, båda från Stiftelsen Rinnehemmet)
- styrelsemedlem Katri Karlsson, Harso ry (styrelsemedlem Päivi Reinikka, Harso ry)
- specialplanerare Eila Niemi, Finlands Neuroförbund / Harvinaiset-nätverket (utvecklingsdirektör Jaana Hirvonen, Reumaförbundet i Finland / Harvinaiset-nätverket)
- ordförande Jukka Sariola, Lihastautiliitto / Harvinaiset-nätverket (Jussi Lindevall, Suomen EB-yhdistys / Harvinaiset-nätverket)

Styrgruppen kompletterades den 18 oktober 2012 då konsultativ tjänsteman Ulla Närhi från social- och hälsovårdsministeriet samt forskningsprofessor Ilona Autti-Rämö från FPA:s forskningsavdelning utsågs till medlemmar.

Styrgruppen sammanträdde nio gånger. Två underarbetsgrupper tillsattes för att bereda utarbetandet av det nationella programmet och seminariet om programmet samt sammanställa förslag gällande kompetenscentrens urvalsprocess. Den 18–19 mars 2013 ordnade styrgruppen ett seminarium vid Hanaholmens kulturcentrum för att göra intressentgrupperna delaktiga i utarbetandet av det nationella programmet. I seminariet deltog 78 företrädare för intressentgrupper, av vilka 29 representerade patientorganisationer. Styrgruppen hörde docent Jaana Lähdetie från Åbo universitetscentralsjukhus och direktör Jarmo Wahlfors från Finlands Akademi.

Social- och hälsovårdsministeriet ingick serviceavtal med Katja Aktan-Collan (16.4–31.12.2012) och Elina Rantanen (3.4–30.12.2013) om att de ska bistå i utarbetandet av det nationella programmet under ledning av styrgruppen.

I oktober 2013 bad styrgruppen medlemmarnas bakgrundsorganisationer om respons på utkastet till det nationella programmet. Den erhållna responsen beaktades i finslipningen av det nationella programmet.

Styrgruppen överlämnar sitt förslag till social- och hälsovårdsministeriet och hoppas att ministeriet vidtar nödvändiga fortsatta åtgärder för att genomföra det nationella programmet för sällsynta sjukdomar.

Helsingfors, den 13 mars 2014

Liisa-Maria Voipio-Pulkki

Jaakko Yrjö-Koskinen

Leila Jylhäkangas

Teppo Heikkilä

Jaana Huhta

Ulla Närhi

Helena Kääriäinen

Ilona Autti-Rämö

Päivi Koivuranta-Vaara

Pirkko Karttunen-Lewandowski

Leila Saulamaa

Markku Savolainen

Harri Niinikoski

Jarmo Jääskeläinen

Riitta Pirilä

Leena Vekara

Emmi Hanhikoski

Jorma Rautio

Sirkku Peltonen

Risto Lapatto

Niilo Keränen

Riitta Salonen-Kajander

Katri Karlsson

Eila Niemi

Jukka Sariola

1 INLEDNING

Enligt Europeiska unionens definition räknas en sjukdom som sällsynt om den drabbar färre än fem av 10 000 personer. Uppskattningsvis lider över 300 000 finländare av någon sällsynt sjukdom, skada, missbildning eller något sällsynt syndrom. De utgör cirka sex procent av befolkningen och en betydligt större del av storanvändarna av hälsovårdstjänster. Det är alltså motiverat att beakta gruppen med sällsynta sjukdomar i lagen om ordnandet av social- och hälsovården samt i utvecklingen av servicestrukturen. Sällsyntheten innebär utmaningar vad gäller identifieringen och behandlingen av sjukdomar och skador, rehabiliteringen, tjänsterna och vardagsrutinerna. Ju mer sällsynt en sjukdom eller skada är, desto större utmaning är det att hitta information och hjälp. Det går åt mycket resurser till diagnostiseringen och behandlingen av sällsynta sjukdomar, eftersom det tar för länge att hitta en diagnos och lämplig behandling och man letar på fel ställen. Samma resurser kunde användas till att diagnostisera och behandla patienter betydligt bättre och snabbare.

Det finns tusentals sällsynta sjukdomar. Man har hittat åtminstone 5 000 och nya beskrivs kontinuerligt i litteraturen. Personer som lider av sällsynta sjukdomar har väldigt likartade problem gemensamt, vare sig det är fråga om att få rätt diagnos eller hitta vederbörlig information och sakkunnig specialservice. Särskild vikt bör också fästas vid frågor som har att göra med vårdens kvalitet, erhållandet av medicinskt och socialt stöd samt vårdkedjornas funktion mellan primärvården och specialistsjukvården. Även faktorer med anknytning till yrkesmässig och social integration, ett självständigt liv, användning av vanliga tjänster och en smidig vardag betonas för personer som lider av sällsynta sjukdomar och deras närstående. De har svårare än andra patientgrupper att få kamratstöd och är mer utsatta för psykiska, sociala och ekonomiska problem.

Europeiska unionens råd gav år 2009 en rekommendation om en satsning avseende sällsynta sjukdomar (bilaga 1). I rekommendationen konstateras det att tillgång till vård av god kvalitet, rättvisa och solidaritet, vilka bekräftas i rådets slutsatser om gemensamma värderingar och principer i EU:s hälso- och sjukvårdssystem, är av allra största betydelse för patienter med sällsynta sjukdomar. Medlemsstaterna uppmanas stärka sina planer och strategier avseende sällsynta sjukdomar. Ett nationellt program för sällsynta sjukdomar bör utarbetas och antas senast i slutet av år 2013. EU har som mål att samla kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar och bilda nätverk för att sprida expertis.

Social- och hälsovårdsministeriet tillsatte en styrgrupp för sällsynta sjukdomar för perioden 1.6.2012–31.12.2013 för att verkställa Finlands nationella program avseende sällsynta sjukdomar. Följande mål fastställdes för styrgruppen:

1. Främja användningen av information och erfarenheter i det finländska hälsovårdssystemet på ett sådant sätt att patienter som lider av sällsynta sjukdomar gynnas.
2. Främja forskningens och vårdens jämlika tillgänglighet och kvalitet.
3. Styra Finlands verksamhet i EU:s samarbetsprojekt gällande sällsynta sjukdomar och frågor som gäller verkställandet av EU:s patientdirektiv.

Följande uppgifter fastställdes för styrgruppen:

1. Planera och styra verkställandet i Finland av EU:s rekommendation gällande sällsynta sjukdomar.
2. Sammanställa ett förslag om uppföljning av genomförda åtgärder och eventuella andra nödvändiga åtgärder.

Styrgruppen utsåg två inbördes underarbetsgrupper för att planera utarbetandet av det nationella programmet och överväga grundandet av kompetenscentrum. Ett seminarium om det nationella programmet för sällsynta sjukdomar ordnades 18-19.3.2013 för att bereda utarbetandet av det nationella programmet. Under seminariet arbetade deltagarna i små grupper för att identifiera följande åtgärder som förutsätts i det nationella programmets delhelheter: forskning med anknytning till sällsynta sjukdomar, sjukdomsklassificeringssystem och sjukdomsregister, den nationella definitionen av sällsynta sjukdomar och diagnostisering av sjukdomar, utveckling av vården och bättre tillgång till mediciner, nationella kompetenscentrum, utveckling av det sociala stödet och stärkande av personer med sällsynta sjukdomar, verkställande, samordning, uppföljning, utvärdering och finansiering av det nationella programmet samt internationella nätverk. I seminariet deltog 78 representanter från olika sjukvårdsdistrikt, Harvinaiset- och Harso-nätverken, FPA, kommunerna, Penningautomatföreningen samt social- och hälsovårdsministeriet.

Takorganisationen för patientorganisationer för personer med sällsynta sjukdomar HARSO rf ordnade med stöd av EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development) en konferens i september 2013, där representanter för patientorganisationer gavs tillfälle att dryfta utkastet till programmet för sällsynta sjukdomar. I mötet deltog 60 representanter för patientorganisationer.

Förslaget om ett nationellt program för sällsynta sjukdomar uppstod som ett resultat av diskussionen under seminariet och arbetet i den styrgrupp som tillsattes av SHM. I programmet har man även beaktat den respons som gavs efter konferensen som ordnades av patientorganisationerna. Programmet syftar till att främja ställningen för personer med sällsynta sjukdomar inom hälsovården och samhället i Finland. Personer med sällsynta sjukdomar behöver behandlas jämlikt i förhållande till andra patientgrupper. Rätt diagnos, rehabilitering, medicinering och en smidig vardag är viktiga faktorer för människan och deras värde kan inte mätas i pengar. När sällsynta sjukdomar diagnostiseras och behandlas väl i rätt skede, innebär det kostnadsbesparingar även för hälsovården. Finland har kunskande inom diagnostik och behandling av sällsynta sjukdomar, men kunskandet används inte effektivt, vilket betyder att det går till spillo. Syftet med programmet är ett mer effektivt utnyttjande av befintliga resurser och därigenom även bättre diagnostisering och vårdresultat. Programmets mest centrala utgångspunkt är att främja genomförandet av åtgärder som har betydelse för människan och väsentligt påverkar hälsan för de som lider av en sällsynt sjukdom. I detta program syftar begreppet sällsynt sjukdom på alla sällsynta sjukdomar, skador, syndrom och missbildningar.

2 FINLANDS NATIONELLA PROGRAM FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

2.1 BAKGRUNDSINFORMATION OM SITUATIONEN I FINLAND

Finland har inte tidigare haft något nationellt program för sällsynta sjukdomar. Under 1990- och 2000-talet har sällsynta sjukdomar dock fått allt större uppmärksamhet. År 1991 utsåg SHM Andningsförbundet rf, Hudförbundet rf, Invalidförbundet rf, de Utvecklingsstördas Stödförbund rf, Hörsselförbundet rf, Synskadades Centralförbund rf, Habiliteringshemmet för barn, Finlands MS-förbund rf och Finlands Reumaförbund rf till resurscentrum för sällsynta sjukdomar. År 1995 grundades Harvinaiset-nätverket i Finland. Till nätverket anslöt sig inte bara de ovan nämnda organisationerna, utan även andra social- och hälsovårdsorganisationer som arbetar med sällsynta sjukdomar.

Våren 2012 grundades en takorganisation för patientorganisationer för personer med sällsynta sjukdomar, Harvinaisten sairauksien ja vammojen organisaatio (organisationen för sällsynta sjukdomar och skador) HARSO ry. Dess medlemmar består av 22 nationella patientorganisationer för sällsynta sjukdomar. I sin verksamhet strävar HARSO efter att påverka bl.a. att personer med sällsynta sjukdomar och deras närstående ska ha likvärdiga möjligheter att delta i samhället och att personer med sällsynta sjukdomar ska få bättre social- och hälsovårdstjänster. HARSO erbjuder även kamratstöd till personer med sällsynta sjukdomar som på grund av sjukdomens sällsynthet inte har någon egen patientorganisation.

I Finland ordnas varje år nationella evenemang med sällsynta sjukdomar som tema. Orphanet-teamet samlar och sprider sakkunskap om sällsynta sjukdomar¹. Hälsovårdens Orphanet-information förmedlas via Terveystiet. Åren 2009–2010 genomfördes ett nordiskt samarbetsprojekt där man utbytte information och ordnade gemensamma utbildningar. I Finland har det hittills inte funnits några utsedda kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar, men universitetssjukhusen fungerar i regel som sådana. Några av dem specialiserar sig på vissa sjukdomar. Finlands lilla befolkning och det finländska sjukdomsarvet ställer egna krav på Finlands program för sällsynta sjukdomar och det internationella samarbetet.

Finlands nationella program för sällsynta sjukdomar påverkas av de många lagstiftningsreformer som pågår i Finland och bl.a. av ratificeringen av FN:s konvention om rättigheter för personer med funktionsnedsättning och den samtidiga beredningen av ett nationellt cancercentrum. Ramarna för ökningen och spridningen av sakkunskap om sällsynta sjukdomar fastställs av hälso- och sjukvårdslagen, vars syfte är att sörja för lika tillgång, kvalitet och patientsäkerhet när det gäller den service som befolkningen behöver (Statsrådets förordning 2011). I hälso- och sjukvårdslagen förutsätts det att samkommunerna för sjukvårdsdistrikten inom ett specialupptagningsområde ska komma överens om arbetsfördelningen och samordningen av verksamheten (Avtal om ordnande av specialiserad sjukvård). En del av åtgärderna och vården inom den högspecialiserade sjukvården kan centraliseras (45 §).

Den ökade valfriheten både på nationell nivå och EU-nivå påverkar diagnostiken av sällsynta sjukdomar och ordnandet av vården. Enligt hälso- och sjukvårdslagen

¹ Orphanet är en europeisk webbtjänst för sällsynta sjukdomar och läkemedel som är öppen för alla. Syftet med webbtjänsten är att förbättra diagnostiken och behandlingen av sällsynta sjukdomar.

kan en patient under vissa förutsättningar välja sin vårdplats var som helst i Finland från och med år 2014. Den europeiska kontexten i vården av sällsynta sjukdomar har förändrats till följd av direktivet om gränsöverskridande vård (2011), som började verkställas i Finland i början av år 2014. Finland behöver kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar för att på bästa möjliga sätt kunna utnyttja det nationella kunnandet. För patienten kan det bli mycket dyrare att söka vård i andra länder.

Strukturen inom social- och hälsovården som pågår i Finland syftar för sin del till att trygga likvärdiga social- och hälsovårdstjänster för alla. Enligt riktlinjerna som styr reformen ansvarar social- och hälsovårdsområdet för ordnandet av social- och hälsovårdstjänster. Specialupptagningsområdenas uppgifter skulle inkludera social- och hälsovårdstjänster som har definierats som högspecialiserade uppgifter och som används för att hantera överlappningar i servicenätverket och styra verksamheten regionalt. För universitetssjukhusen har det föreslagits en tillräckligt bärkraftig ägarbas och en förvaltningslösning som inte splittrar den verksamhetsmässiga helheten. Forskningen, utvecklingen och undervisningen förutsätts ha ett nära samband med serviceproduktionen. Regeringens proposition med förslag till lag om ordnande av social- och hälsovårdstjänster överlämnades till riksdagen våren 2014.

Finlands kunnande inom sällsynta sjukdomar och dess brister kartlades med en enkät riktad till överläkare inom universitets- och centralsjukhusens specialområden samt Harvinaiset-nätverkets medlemsorganisationer (SHM 2011). I svaren efterfrågades mer samarbete inom diagnostik och behandling av sällsynta sjukdomar. Särskilt saknade man gränsöverskridande samarbete mellan sjukvårdsdistrikten, så att universitetssjukhusen kunde dela ansvaret för diagnostik, vård och rehabilitering av sällsynta sjukdomar. Olika konsultnätverk lyftes fram i svaren på de frågor som gällde förbättring av befintliga brister. Konsultationer förekommer i stor utsträckning också i nuläget, men den borde vara tydligare och i högre grad bygga på avtal. Dessutom efterfrågades i enkätsvaren gemensamma utbildningar och möten, där man kunde diskutera sällsynta sjukdomar tillsammans med representanter för olika områden och universitets- och centralsjukhusens representanter. Man ville också ha centralisering, både inom specialupptagningsområdet och nationellt. Utöver bristfälligt samarbete upplevde man att det finns brister i informationen och resurserna. Informationsbristen ville man korrigera genom utbildning och tydliga anvisningar. Resursbristen ansågs gälla i synnerhet antalet läkare och deras arbetsbeskrivning: det är inte möjligt att satsa mer på kunnande inom sällsynta sjukdomar än på kunnande inom vanligare sjukdomar, även om det skulle behövas.

I en landsspecifik utredning (2009) genomförd av den europeiska takorganisationen för personer med sällsynta sjukdomar, Eurordis, konstaterades det att personer med sällsynta sjukdomar i Finland har upplevt brister i tillgången till information och vård. En tredjedel av de finländare som svarade hade fått en diagnos utan vederbörlig information om dess innebörd. Av de som svarade blev 70 procent utan psykologiskt stöd, trots att 91 procent upplevde det som viktigt. Av de som svarade tyckte 37 procent att det var svårt eller omöjligt att få tillgång till väsentliga hälsovårdstjänster eftersom tjänsterna inte existerar, är för dyra, ingen remiss har utfärdats, väntetiderna är för långa eller eftersom tjänsterna finns för långt bort och är svåra att nå.

2.2 DET NATIONELLA PROGRAMMETS SYFTEN

Styrgruppen föreslår att Finlands nationella program för sällsynta sjukdomar har följande allmänna syften:

- Personer med sällsynta sjukdomar får tjänster av samma kvalitet som andra patienter.
- Förebyggandet, diagnostiseringen, vården och rehabiliteringen av sällsynta sjukdomar samt de socialtjänster personer med sällsynta sjukdomar behöver genomförs högklassigt och jämlikt i hela Finland.
- Enheter och kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar grundas.
- Diagnostiseringen av sällsynta sjukdomar blir snabbare och allt färre blir helt utan diagnos.
- Insjuknandet och dödligheten i förtid minskar.
- Den sektorsövergripande vården samordnas bättre.
- Informationsgången förbättras när man övergår från en vårdplats till en annan eller från pediatrik till vuxensidan.
- Användningen av hälsovårdens resurser blir effektivare vad gäller sällsynta sjukdomar.
- Personer med sällsynta sjukdomar får bättre livskvalitet och en bättre socioekonomisk ställning.
- Tillgången och rätten till ersättning för särsläkemedel främjas.
- Kunskapen om sällsynta sjukdomar ökar i takt med forskningen.
- Kunskapen om sällsynta sjukdomar ökar bland professionella inom social- och hälsovård.
- Det internationella samarbetet inom sällsynta sjukdomar ökar.
- Tydligare samarbetskanaler för experter skapas, både nationellt och internationellt.
- Personer med sällsynta sjukdomar och deras närstående deltar i större utsträckning i beslutsfattandet gällande sällsynta sjukdomar.
- Det nationella programmet för sällsynta sjukdomar integreras på ett hållbart sätt i Finlands social- och hälsovårdssystem.

Utmaningarna med anknytning till sällsynta sjukdomar specificeras noggrannare i de fem delområdena av programmet. För att lösa dessa utmaningar presenteras 13 konkreta åtgärdsförslag som syftar till att uppfylla de ovan nämnda allmänna målen för det nationella programmet. I anslutning till åtgärdsförslagen presenteras dessutom indikatorer för uppföljning av åtgärdena, den ansvariga aktören, tidtabellen och förutsättningarna för genomförande. I slutet av programmet presenteras åtgärdena för samordning, utvärdering och uppföljning av programmet samt en sammanfattning av åtgärdena med betoning på prioriteringarna.

3 DET NATIONELLA PROGRAMMETS DELOMRÅDEN

3.1 DELOMRÅDE 1: DEFINIERING OCH REGISTRERING AV SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Det första steget i vården av sällsynta sjukdomar och förbättringen av livskvaliteten är att erkänna de sällsynta sjukdomarnas ställning. Personer som lider av sällsynta sjukdomar har sämre möjligheter än den övriga befolkningen att få experttjänster. För att uppnå en jämlik ställning jämfört med de som lider av vanligare sjukdomar krävs det särskilda åtgärder av personer med sällsynta sjukdomar i servicesystemet. Även om det finns få personer med sällsynta sjukdomar per sjukdom, finns det totalt många: cirka sex procent av befolkningen lider under sitt liv av en sällsynt sjukdom. Inom den specialiserade sjukvården är andelen personer med sällsynta sjukdomar betydligt högre.

Erkännandet av den ställning personer med sällsynta sjukdomar har i samhället kräver en enhetlig definition av sällsynta sjukdomar, för att kunna fastställa vilka som omfattas av de åtgärder som sällsynta sjukdomar förutsätter. De varierande definitionerna på EU-nivå orsakar problem i genomförandet av gemensamma forskningsprojekt och spridningen av kunskande.

Forskningen och spridningen av information försvåras också av bristen på databaser för sällsynta sjukdomar: eftersom det inte finns någon samlad information i Finland om vilka kliniker som erbjuder vård av sällsynta sjukdomar, vilken forskning som bedrivs och vilka vårdformer som används, grundar sig inhämtandet av information och utnyttjandet av expertis på personliga relationer och slumpmässighet. Då får patienterna inte tillgång till bästa möjliga kompetens i diagnostiseringen, vården och rehabiliteringen av sin sjukdom.

3.1.1 Åtgärdsförslag 1: En gemensam definition av sällsynta sjukdomar och identifiering av de särskilda åtgärder som sjukdomarna kräver

Sällsynta sjukdomar ska definieras enligt EU:s definition och de särskilda åtgärder sjukdomarna kräver ska erkännas i lagstiftningen.

I Europeiska unionens rekommendation föreslås det att alla medlemsstater inför en gemensam definition av sällsynta sjukdomar för att underlätta samarbetet inom sällsynta sjukdomar på gemenskapsnivå. I detta nationella program används EU:s definition av sällsynta sjukdomar. Enligt den räknas en sjukdom som sällsynt om den drabbar färre än fem av 10 000 personer. I Finland innebär EU:s definition högst 2 800 personer per sjukdom. I det här programmet behandlas sällsynta sjukdomar i vid bemärkelse och omfattar även skador, missbildningar och syndrom. Programmet syftar till att svara på den utmaning som sällsynta sjukdomar som är livshotande eller orsakar bestående invaliditet innebär.

Största delen av de sällsynta sjukdomarna är mycket ovanliga. Eftersom de största diagnostiska och vårdrelaterade utmaningarna är förknippade med de allra mest säll-

synta sjukdomarna, måste de beaktas separat i genomförandet av det nationella programmet. Man kan behöva leta efter kunskande inom dessa sjukdomar via internationella samarbetsnätverk.

Patienter som lider av sällsynta sjukdomstillstånd har rätt till vård av samma kvalitet och samma behovsbaserade socialtjänster som andra patienter och klienter inom socialvården. För att denna princip ska förverkligas förutsätter sällsynta sjukdomar särskilda åtgärder i servicesystemet på grund av den låga förekomsten och bristen på sakkunskap. Detta har utgjort grunden för Europeiska gemenskapens åtgärder inom de sällsynta sjukdomarnas område. Principen bör integreras i den nya lagen om ordnandet av social- och hälsovården eller i dess motiveringar.

Mål:

- Sällsynta sjukdomar ska definieras enligt EU:s definition.
- I lagen om ordnandet av social- och hälsovården eller i dess motiveringar ska det erkännas att sällsynta sjukdomar kräver särskilda åtgärder i servicesystemet.

Indikator: De särskilda åtgärder som sällsynta sjukdomar kräver nämns i lagstiftningen eller dess motiveringar

Ansvarig aktör: SHM

Tidtabell: Definitionen genast; erkännande av de särskilda åtgärdernas nödvändighet år 2015 i den ikraftträdande lagen om ordnandet av social- och hälsovården eller dess motiveringar

Förutsättningar: Politiskt stöd

3.1.2 Åtgärdsförslag 2: Register för sällsynta sjukdomar

Ett register för sällsynta sjukdomar skapas som en del av det nuvarande elektroniska vårdanmälningssystemet för hälsovården (Hilmo). För att detta ska kunna genomföras måste de sällsynta sjukdomarna vara lättare att hitta i den tillämpade sjukdomsklassificeringen jämfört med den nuvarande ICD-10-klassificeringen.

Ett nationellt register för sällsynta sjukdomar är i Finland en förutsättning för både forskningsarbetet och utvecklingen av vården. Samlingen av information måste vara systematisk, men så automatisk som möjligt, eftersom separata registreringsblanketter är arbetskrävande och således inte främjar uppkomsten av en omfattande informationsreserv. Införandet av information i registret får inte innebära extra arbete. Registrets viktigaste egenskap är att göra sällsynta diagnoser identifierbara i hälsovårdssystemet.

I Finland grundas inget separat nationellt register för sällsynta sjukdomar. Registreringen av sällsynta sjukdomar görs i THL:s vårdanmälningssystem (Hilmo). En nyckelfaktor för uppföljningen av vårdvägarna och delgivningen av epidemiologin är att dessa sjukdomar hittas i Hilmo. I registreringen av sällsynta sjukdomar används ett internationellt sjukdomsklassificeringssystem, möjligen systemet ICD-11, som i ljuset av aktuell information kommer att innehålla diagnosnummer för sällsynta sjukdomar

på ett mycket mer heltäckande sätt än i nuläget. Systemet antas införas före slutet av år 2017. I Finland ska de aktörer som upprätthåller hälsovårdsregister beakta även sällsynta sjukdomar i uppföljningen av kodernas utveckling och för att avgöra om man ska vänta på att ICD-11-systemet blir klart eller om Finland redan i ett tidigare skede ska övergå till att använda något annat sjukdomsklassificeringssystem.

Utöver det automatiska ICD-registret kan kompetenscentren upprätthålla egna, sjukdomsspecifika register som kräver samtycke av patienten.

Mål:

- Identifieringen av sällsynta sjukdomar underlättas.
- Det blir lättare att starta forskningsprojekt och samarbetsmöjligheterna förbättras då patientgrupperna kan identifieras.

Indikatorer: Koderna för sällsynta sjukdomar i Hilmo ska vara betydligt mer heltäckande än i nuläget

Ansvarig aktör: THL

Tidtabell: Samlingen av information för registret inleds senast när ICD-11-koderna tas i bruk

Förutsättningar: Införande av ICD-11-koderna eller något annat sjukdomsklassificeringssystem

3.2 DELOMRÅDE 2: FORSKNING INOM SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

På grund av deras sällsynthet kan forskning inom sällsynta sjukdomar ha en sämre konkurrensställning jämfört med forskning inom vanliga sjukdomar när beslut om forskningsfinansiering fattas. Det är svårt att samla ett tillräckligt patientmaterial för klinisk och epidemiologisk forskning, eftersom patientgrupperna är små, de är splittade på grund av avsaknaden av ett register och diagnostiken är bristfällig. Av samma orsaker kan inte heller forskning som utreder hur personer med sällsynta sjukdomar klarar av vardagen och hurdan livskvalitet de har tävla om forskningsfinansiering. Behandlingarna utvecklas med inriktning på läkemedelsindustrin och läkemedelsindustrin är inte intresserad av att utveckla vården för små patientgrupper på grund av den osäkra ekonomiska nyttan. Information om forskningsprojekt har inte samlats systematiskt på något visst ställe, vilket innebär att man inte kan dra nytta av samarbete. Utvecklingen av social- och hälsovårdstjänsterna bör grunda sig på information. Därför behövs det även inom området sällsynta sjukdomar forskning om tjänsterna och deras inverkan på människors hälsa, välfärd och ork i vardagen.

3.2.1 Åtgärdsförslag 3: Forskningsfinansiering och forskningsprogram med inriktning på sällsynta sjukdomar

Det föreslås att en finansieringsandel av statens forskningsfinansiering riktas till forskning inom sällsynta sjukdomar och det finländska sjukdomsarvet. Ett initiativ om grundandet av ett multivetenskapligt forskningsprogram för sällsynta sjukdomar bereds för Finlands Akademi.

Forskning inom sällsynta sjukdomar behövs för att underlätta livet för personer som lider av sällsynta sjukdomar; forskningsresultaten kan utnyttjas också i behandlingen av mindre sällsynta sjukdomar. I Finland behövs det en starkare nationell bas för forskning inom sällsynta sjukdomar, för att Finland ska kunna delta i europeiska forskningsprojekt om sällsynta sjukdomar. Finland måste också trygga tillräcklig finansiering för forskning inom sjukdomar som ingår i det finländska sjukdomsarvet och behandling av dessa, eftersom sådan forskning i princip inte bedrivs någon annanstans.

Hälsoforskning på universitetsnivå genomförs vid hälsovårdsenheterna med statlig forskningsfinansiering. SHM definierar tyngdpunkterna och målen för forskningen per fyraårsperiod och beviljar forskningsfinansiering till specialupptagningsområdenas forskningskommittéer, som på basis av ansökningarna fattar beslut om anvisning av forskningsfinansieringen till forskningsprojekt inom sitt specialupptagningsområde. Som ett tyngdpunktsområde för forskningen föreslås forskning inom sällsynta sjukdomar och det finländska sjukdomsarvet, som genomförs i samarbete mellan specialupptagningsområdena.

Finlands Akademi riktar med hjälp av forskningsprogram forskningsfinansiering till forskningsområden som är centrala för vetenskapen och samhället. Genom forskningsprogrammen utvecklas utvalda forskningsområden, höjs den vetenskapliga nivån inom områdena och skapas nytt kunnande. I programmen betonas ett multivetenskapligt och tvärvetenskapligt forskningsgrepp samt internationellt samarbete. Ett initiativ om att grunda ett multivetenskapligt forskningsprogram med inriktning på sällsynta sjukdomar presenteras för Finlands Akademi. I initiativet föreslås det att forskning med anknytning till sjukdomsmekanismer, diagnostik, vård och socialt stöd samt forskning som utreder hur personer med sällsynta sjukdomar klarar av vardagen och vilken livskvalitet de har tas med i forskningsprogrammet. Information om pågående forskningsprojekt inom området sällsynta sjukdomar samlas i en databas.

Mål:

- Stärka forskningsfinansieringen för sällsynta sjukdomar.
- Skapa ett nätverk för forskningssamarbete kring sällsynta sjukdomar och en databas för pågående forskning.
- Främja forskning med anknytning till personer med sällsynta sjukdomar som användare av social- och hälsovårdstjänster samt forskning förknippad med servicesystemens funktion. Forskningen genomförs som ett vittomfattande samarbete med experter inom olika sektorer, inklusive patient- och klientorganisationer.

Indikatorer: Finansieringsandel av den statliga forskningsfinansieringen som riktas till sällsynta sjukdomar och det finländska sjukdomsarvet; Initiativ till forskningspro-

gram inom sällsynta sjukdomar och beslut om beredning av forskningsprogrammet vid Finlands Akademi; Samlad information om pågående forskning

Ansvarig aktör: SHM: Sällsynthet som tyngdpunkt för den statliga forskningsfinansieringen; Universitetssjukhusen: samordning av initiativet till forskningsprogram; Centrum för koordinering av sällsynta sjukdomar: samling av en forskningsdatabas

Tidtabell: Beredning av statens forskningsfinansiering 2014–2015, genomförande när den nya fyraårsperioden börjar 2016–2019; Initiativ till forskningsprogram för Finlands Akademi 2014; Forskningsdatabas 2015

Förutsättningar: Fastställande av de aktörer som ansvarar för initiativet

3.2.2 Åtgärdsförslag 4: Stärkande av det internationella forskningssamarbetet

Öka möjligheterna till internationellt forskningssamarbete genom att ansöka om medlemskap i E-RARE-projektet.

Eftersom det inte finns tillräckligt många patienter med sällsynta sjukdomar i Finland för att genomföra de kliniska undersökningar som krävs för att utveckla vården, behövs insamling av information och prover i internationella nätverk. I Finland behövs en förvaltningsmässig rekommendation för sådana register, för att tillståndprocessen ska bli lättare och samarbete vara möjligt.

I takt med att den nationella forskningsfinansieringen för sällsynta sjukdomar stärks, blir det också möjligt att konkurrera om Europeiska unionens finansieringskällor. I Finland bör man utnyttja ERC-finansiering (European Research Council) och finansieringsprogrammet Horisont 2020 i finansieringen av forskningsprojekt inom sällsynta sjukdomar.

EU-kommissionen och US National Institutes for Health Research inledde år 2011 ett IRDiRC-samarbete (International Rare Diseases Research Consortium) för att främja internationellt forskningssamarbete inom sällsynta sjukdomar. Målet med samarbetet var att utveckla 200 nya behandlingar för sällsynta sjukdomar och att så gott som alla personer med sällsynta sjukdomar ska få en diagnos före år 2020. Varje land eller organisation som deltar i IRDiRC är skyldig att under en femårsperiod finansiera forskningen inom sällsynta sjukdomar med 10 miljoner amerikanska dollar. Pengarna används i medlemslandets eller -organisationens egna forskningsprojekt och överförs inte. Finlands Akademi blev IRDiRC-medlem i juni 2013.

Det genomförda EU-projektet E-RARE-1 sammanförde på ett framgångsrikt sätt forskningen inom sällsynta sjukdomar i Europa. Detta samarbete fördjupas i projektet E-RARE-2 som pågick fram till september 2014. Ett förslag om deltagande i följande fas av E-RARE framställs till Finlands Akademi.

Mål:

- Internationellt samarbete för att samla ett tillräckligt omfattande patientmaterial och hjälpa personer med sällsynta sjukdomar.

- Tillräcklig nationell forskningsfinansiering för sällsynta sjukdomar, så att Finland kan delta i det internationella samarbetsprojektet via medlemskapet i E-RARE.

Indikatorer: Tillräcklig nationell finansiering för att delta i E-RARE

Ansvarig aktör: SHM, UKM, Finlands Akademi

Tidtabell: Ansökan om medlemskap i E-RARE när följande fas inleds 2014

Förutsättningar: Tillräcklig nationell finansiering

3.3 DELOMRÅDE 3: BÄTTRE OCH EFFEKTIVARE HÄLSOVÅRD FÖR PERSONER MED SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

Personer med sällsynta sjukdomar och deras närstående stöter på många olika problem inom hälsovården. Eftersom sjukdomen är sällsynt, fördröjs ofta ställandet av rätt diagnos. Detta leder till att en betydande del av patienterna bedöms av många läkare innan rätt diagnos hittas. Vissa av patienterna får först en eller flera felaktiga diagnoser, eftersom läkarna inte alltid misstänker att symptomen orsakas av en sällsynt sjukdom. I synnerhet läkare och vårdpersonal som arbetar inom primärhälsovården har inte tillräcklig kunskap om sällsynta sjukdomar. I de flesta fallen förutsätter en rätttidig diagnos av en sällsynt sjukdom samtidig konsultation inom flera specialområden, vilket är svårt att genomföra inom vårt nuvarande hälsovårdssystem. Allt arbete som kräver specialexpertis tar längre tid än rutinarbete, men ingen extra tid har reserverats för detta. En försenad diagnos innebär ofta betydande olägenheter för personer med sällsynta sjukdomar och deras familjer. Snabbare diagnostisering skulle också spara samhällsresurser, eftersom det då skulle vara onödigt att flera experter bedömer patienten och vården och rehabiliteringen kunde inledas i god tid.

När en person med en sällsynt sjukdom har fått rätt diagnos ställs han eller hon inför nya utmaningar. Nya symptom och diagnostiska förändringar kan uppstå även efter att sjukdomen har diagnostiserats. Dessa undersöks dock inte alltid. Vården av många sällsynta sjukdomar kräver specialkompetens på hög nivå och vården är multidisciplinär. När vården och rehabiliteringen av en person med en sällsynt sjukdom planeras, kan det saknas en aktör som har helhetsansvaret. Varje specialområde fokuserar på behandling av vissa symptom, men ingen ansvarar nödvändigtvis för helheten. När en barnpatient blir vuxen och vårdansvaret överförs till specialistsjukvården för vuxna, är övergången till fortsatt vård inte smidig. Det finns också regionala skillnader i vårdens tillgänglighet och personer med sällsynta sjukdomar får inte alltid remiss till ett centrum som har rätt kompetens.

Inte alla professionella inom hälsovården, till exempel vid jouren, har tillräcklig kunskap om sällsynta sjukdomar och de vårdåtgärder som krävs för att behandla dem. Specialistsjukvården sammanställer inte tillräckligt detaljerade vårdanvisningar för primärhälsovården. I en akut situation borde patienten snabbt få vård vid en kompetent enhet som har tillräcklig erfarenhet.

För största delen av de sällsynta sjukdomarna finns det tillsvidare ingen läkemedelsbehandling. De senaste åren har specifika läkemedelsbehandlingar utvecklats för

många sällsynta sjukdomar, men behandlingarnas effekt har ofta inte kunnat påvisas med säkerhet, eftersom patientmängderna som är splittrade mellan olika länder inte räcker till för att fastställa resultaten på ett tillförlitligt sätt. Dessutom är många sällsynta läkemedel dyra, eftersom den av EU-kommissionen beviljade statusen som sällsynt läkemedel garanterar en monopolställning i 10 år och läkemedelsföretagen på grund av den svaga efterfrågan inte är intresserade av att införa generiska preparat på marknaden efter att försäljningsmonopolet på sällsynta läkemedel har löpt ut. Läkemedelsföretagens intresse för att utveckla sällsynta läkemedel och omvandla befintliga läkemedel som används för behandling av vanliga sjukdomar till sällsynta läkemedel har dock ökat. Kirurgisk vård av sällsynta sjukdomar förutsätter särskild teknisk kompetens för att resultaten ska vara så bra som möjligt. Den tekniska kompetensen utvecklas genom tillräckligt många upprepningar, vilket innebär att det är motiverat att centralisera sällsynta kirurgiska åtgärder.

En del av de sällsynta sjukdomarna kan diagnostiseras redan när personen är nyfödd, innan några iakttagbara symptom har hunnit utvecklas. Det är billigare att inleda vården i den symptomfria fasen och, viktigast av allt, vårdresultatet är mycket bättre. Därför genomförs screeningundersökningar av nyfödda. I Finland görs endast screening av medfödd sköldkörtelhormonbrist. Screeningprogrammet för nyfödda bör utvidgas på samma sätt som i många andra europeiska länder. En utvidgning av screeningprogrammet förutsätter ändamålsenliga resurser. En screeningarbetsgrupp utsedd av SHM har bedömt huruvida det är nödvändigt att grunda ett nationellt screeningcentrum.

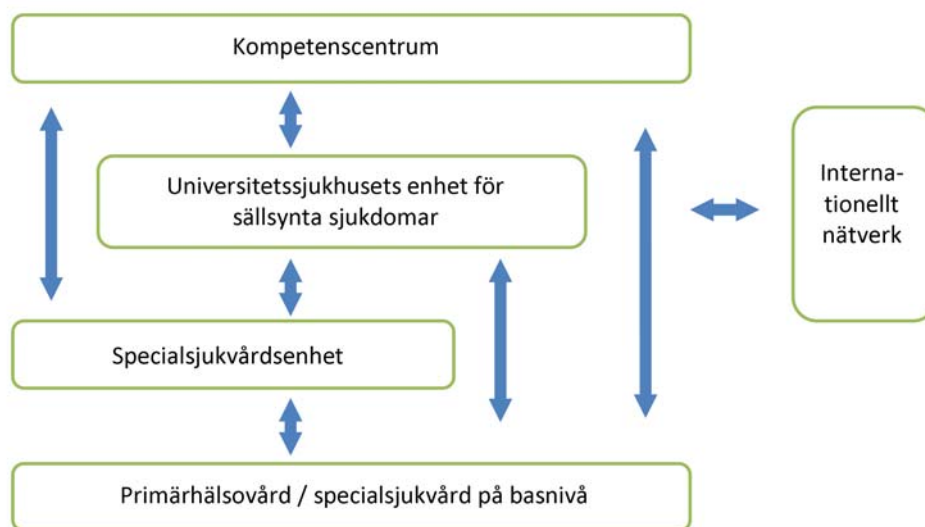
3.3.1 Åtgärdsförslag 5: Tydligare vårdväg för sällsynta sjukdomar

Vägen som leder mot diagnostisering och vård av personer med sällsynta sjukdomar strömlinjeformas och görs känd på olika nivåer inom hälsovården. Upprättandet av ett vårdpass rekommenderas för alla personer med sällsynta sjukdomar som behöver ett sådant.

För att man ska hitta bättre lösningar på de problem som personer med sällsynta sjukdomar ställs inför måste man skapa en tydlig vårdväg som är känd på alla nivåer av hälsovården, i organisationerna, inom socialtjänsterna, vid FPA och för personerna själva och deras familjer. I figur 1 beskrivs vårdvägen för en person med en sällsynt sjukdom. I den ingår såväl de nuvarande hälsovårdsaktörerna som nya kompetenscenter och enheter för sällsynta sjukdomar som kommer att grundas. Dessa beskrivs närmare i åtgärd 6 och 7.

Utgångspunkten är en patient med symptom, som på grund av sjukdomens sällsynthet inte genast får en diagnos. En sådan patients vårdväg börjar oftast vid primärhälsovården eller vid specialistsjukvård på basnivå. Härifrån kan diagnostiseringen, vården och rehabiliteringen framskrida hur som helst längs vårdvägen, beroende på vad som är mest lämpligt för patientens situation. Syftet med definieringen av vårdvägen är att göra diagnostiseringen och vården av en person med en sällsynt sjukdom tydligare och snabbare, inte att försvåra patientens liv genom att centralisera behandlingarna till ett fåtal enheter. Alla som lider av sällsynta sjukdomar måste från sitt eget utgångsläge utan fördröjning komma in på de nivåer på vårdvägen som förutsätts för diagnostisering och vård av sjukdomen. Patienten måste snabbt skickas vidare

längs vårdvägen om man inte kan hitta rätt diagnos eller lämplig vård i början av vårdvägen. Huvudprincipen är dock att man ska sträva efter att genomföra vården och uppföljningen nära patientens hemort.



Figur 1. Vårdvägen för en person med sällsynt sjukdom från diagnosökning till genomförd uppföljning. I diagnostiken måste man så snabbt som möjligt fortsätta uppåt och i vården ska man snabbt komma tillbaka nära personen som lider av sjukdomen.

En del sjukdomar kan diagnostiseras vid vissa enheter inom specialsjukvården. Om sjukdomen är så sällsynt att diagnostiseringen eller vården av den är förknippad med osäkerhet eller kräver multiprofessionell kompetens, måste patienten få komma till enheten för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhuset i sitt specialupptagningsområde för diagnostiska utredningar av en multiprofessionell arbetsgrupp. Denna enhet har också helhetsansvaret för planeringen av vården och patientens fortsatta vård när patienten överförs från barnsidan till vuxensidan, om patienten inte skickas till ett kompetenscentrum. Kompetenscentrumen är nationella kompetenskoncentrationer som är specifika för en viss sjukdomsgrupp och till vilka patienten måste få komma om det behövs. Från kompetenscentren kan patientens vård och uppföljning styras vidare till en enhet för sällsynta sjukdomar, någon annan klinik, primärhälsovården eller tredje sektorn.

Alla nivåer av hälsovården har ett nära samarbete med social- och rehabiliteringstjänster för att kunna beakta situationen för personer med sällsynta sjukdomar på ett heltäckande sätt. En bedömning av behovet av socialtjänster, rehabilitering och psykosocialt stöd ska inledas så snabbt som möjligt i samband med ställandet av diagnos.

Kompetenscentrumen tillhör internationella nätverk, vars hjälp kan utnyttjas i diagnostiseringen eller vården av patienten. Även andra hälsovårdsenheter kan samarbeta med internationella experter. Den primära samarbetsformen vad gäller diagnostiseringen av patientens sjukdom och vården är konsultation av experter inom de nationella nätverken av kompetenscentrum, men vid behov kan patienten också skickas till ett europeiskt kompetenscentrum för bedömning.

Ett s.k. patientdirektiv (2011/24/EU) har utfärdats om tillämpningen av patienternas rättigheter i gränsöverskridande hälsovård. Bestämmelserna i direktivet började tillämpas i Finland i början av år 2014. Med stöd av direktivet har patienten rätt till ersättning för kostnader för vård som patienten har fått i ett annat EU-land på samma grunder som för motsvarande vård i hemlandet. Patienten kan dock endast få ersättning för sådan vård som är ersättningsgill också i patientens hemland. Folkpensionsanstalten har grundat en nationell kontaktpunkt för gränsöverskridande hälsovård som tillhandahåller information om hur man söker vård i utlandet från Finland och i Finland från utlandet. Kontaktpunkten ska sträva efter att småningom samla sakkunskap om sällsynta sjukdomar. Patientdirektivet förutsätter en definiering av den finländska hälsovårdens serviceutbud, så att man vet vilka av de vårdkostnader som en patient förorsakas i utlandet som är ersättningsgilla i Finland. Våren 2014 grundas i anslutning till social- och hälsovårdsministeriet ett nytt organ som ansvarar för definiering och fortlöpande uppdatering av den finländska hälsovårdens serviceutbud. Organet kan ge allmänna anvisningar om tillämpningen av serviceutbudet, men tar ingen ställning till en enskild patients vårdbeslut. När det gäller sällsynta sjukdomar bör man säkerställa att serviceutbudet innehåller sådana nya vårdformer som är vetenskapligt bevisade som effektiva, inte erbjuds i Finland men är tillgängliga i något annat EU-land. Organet som grundas för att definiera serviceutbudet består av ett råd, ett permanent sekretariat och ett nätverk av sakkunniga. Man bör säkerställa att representanter för kompetenscentren eller nätverken av kompetenscenter för sällsynta sjukdomar ingår i detta nätverk av sakkunniga, så att kompetenscentrens bedömningar av bland annat vårdformernas utveckling kan beaktas.

Man strävar efter att vårdvägen för personer med sällsynta sjukdomar ska vara tydlig för alla aktörer. De aktörer som är mest lämpliga att planera och genomföra diagnostiseringen, vården och rehabiliteringen av patientens sjukdom samt andra stödåtgärder ska samarbeta sinsemellan. Samarbetet kan ske i form av konsultationer eller genom att skicka patienten vidare. Patienten eller uppgifterna om patienten kan skickas vart som helst för vård eller konsultation så att vården och uppföljningen genomförs så nära patienten som möjligt.

Den aktör som ansvarar för vården ser till att personen som lider av en sällsynt sjukdom vid behov får ett finsk- eller svenskspråkigt vårdpass som underlättar övergången från en enhet till en annan för vård och är till hjälp i eventuella akuta situationer. Vårdpasset utvecklas som en del av det befintliga elektroniska datasystemet eller ett nytt system. Vid behov kan det elektroniska vårdpasset skrivas ut så att personen med en sällsynt sjukdom kan ta det med sig.

Mål:

- Tydligare vårdväg för personer med sällsynta sjukdomar.
- Alla nivåer av hälsovården känner till hur diagnostiseringen och vården av sällsynta sjukdomar är organiserad.
- Personer med sällsynta sjukdomar får vid behov ett finsk- eller svenskspråkigt vårdpass.

Indikatorer: Professionella inom hälsovården informeras om vårdvägen för personer med sällsynta sjukdomar; vårdpass i det elektroniska systemet

Ansvarig aktör: Specialupptagningsområdena: överenskommelse om vårdvägen för personer med sällsynta sjukdomar; THL: vårdpasset

Tidtabell: Under programperioden

Förutsättningar: Att enheten för sällsynta sjukdomar och kompetenscentren förverkligas, att ett lämpligt elektroniskt system hittas för vårdpasset

3.3.2 Åtgärdsförslag 6: Enhet för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhusen

Vid varje universitetssjukhus inrättas en enhet för sällsynta sjukdomar i vilken en samordnare för sällsynta sjukdomar och en multiprofessionell arbetsgrupp ingår.

Personer med sällsynta sjukdomar behöver en aktör som har helhetsansvaret för patienternas vård, för att de ska få snabbare, bättre och således också billigare vård. I nuläget går det åt mycket resurser till diagnostiseringen av sällsynta sjukdomar, men det är inte säkert att en diagnos hittas och vårdvägen är inte heller optimal. Rätt vårdväg skulle spara resurser och påskynda inledandet av ändamålsenlig vård. I synnerhet vad gäller vården av vuxna med sällsynta sjukdomar saknas ofta en ansvarig aktör. Experter inom olika områden har sällan möjlighet att sammanstråla för att lösa patientdiagnoser som kräver multiprofessionell kompetens och överväga vårdalternativ som beaktar helheten.

Universitetssjukhusen behöver en enhet för sällsynta sjukdomar, som kan uppnå ett bättre slutresultat genom att delvis omorganisera nuvarande funktioner. Sex procent av befolkningen insjuknar i en sällsynt sjukdom under sin livstid. Detta innebär att andelen personer med sällsynta sjukdomar är betydligt större inom specialsjukvården och de utgör en stor patientgrupp vid universitetssjukhusen. Enheten för sällsynta sjukdomar möjliggör multiprofessionella möten för att ställa diagnos för svårdiagnostiserade patienter och samordna deras vård. Enheterna ansvarar för de barn- och vuxenpatienter inom sitt specialupptagningsområde som har symptom som indikerar en sällsynt sjukdom, men som man inte har kunnat diagnostisera inom primärhälsovården eller specialsjukvårdens enheter. Enheterna ansvarar också för personer som har diagnostiserats med en sådan sällsynt sjukdom som kräver multiprofessionell kompetens och för vilken inget eget kompetenscenter planeras i Finland eller som inte kan behandlas inom den övriga specialsjukvården. Verksamheten vid enheten för sällsynta sjukdomar bör omfatta alla åldersgrupper.

Vid enheten för sällsynta sjukdomar behövs en samordnare av sällsynta sjukdomar, som är en särskilt utnämnd person som är anställd vid universitetssjukhuset. Samordnaren fungerar som en länk till primärhälsovården och som informationskanal mellan olika specialområden och socialvården. Samordnaren ordnar multiprofessionella möten där sällsynta sjukdomar behandlas. Vid enheten för sällsynta sjukdomar verkar en multiprofessionell arbetsgrupp som hanterar patienter utan diagnos som har symptom som passar in på en sällsynt sjukdom. För varje patient inbjuds till arbetsgruppen ett sådant urval av experter som anses vara nödvändigt. Man bör säkerställa att genetiken finns representerad vid enheterna. Enheten för sällsynta sjukdomar skapar ett flexibelt samarbete mellan olika kliniker och samordnar vid behov barns övergång till vuxensidan och patienters övergång till primärhälsovården och socialtjänsterna.

Enheten för sällsynta sjukdomar samarbetar med andra enheter för sällsynta sjukdomar, kompetenscentrum, internationella nätverk och patientorganisationer. Utöver diagnostik och vård samordnar enheten rehabilitering och stödåtgärder för sådana

personer med sällsynta sjukdomar som inte har någon lämplig samordnande aktör vid kompetenscentrumen eller inom något specialområde.

Om patienten misstänks lida av en sällsynt sjukdom, ska det vara lätt att konsultera en enhet för sällsynta sjukdomar eller ett kompetenscentrum, dock så att patienten i första hand diagnostiseras och behandlas inom primärhälsovården eller på en klinik inom specialsjukvården. Vid behov skickas patienter utan dröjsmål till en enhet för sällsynta sjukdomar eller ett nationellt kompetenscentrum för diagnostisering och vård.

Specialupptagningsområdena går igenom samarbetet med universitetssjukhuset, centralsjukhuset och primärhälsovården. Enheten för sällsynta sjukdomar ansvarar främst för att samordna vården; patienterna kan vårdas på en klinik vid ett universitetssjukhus, vid ett centralsjukhus eller inom primärhälsovården nära hemmet, om vården inte kräver specialsjukvård. Arbetsgruppen för sällsynta sjukdomar ordnar ibland möten om sällsynta sjukdomar. Till mötena inbjuds aktörer inom primärhälsovården, specialområdena eller rehabiliteringsenheterna som har anknytning till vården av patienter med sällsynta sjukdomar. Enheten främjar också tillgången till information om sällsynta sjukdomar inom social- och hälsovården. Information förmedlas även på webbsidorna för enheten för sällsynta sjukdomar, där man hittar kontaktuppgifter till sakkunniga.

Enheten för sällsynta sjukdomar organiseras så hållbart som möjligt vid universitetssjukhuset och på ett sätt som är fungerande ur sjukhusets synvinkel. Den kan till exempel placeras vid genetiska polikliniken, som också annars deltar i en stor del av diagnostiseringen av sällsynta sjukdomar. Enheten för sällsynta sjukdomar behöver tilläggsfinansiering som gör det möjligt att etablera tjänster för samordnaren av sällsynta sjukdomar och den samordnande sjukskötaren samt tillräckligt ofta ordna multiprofessionella möten. Sjukhusledningen ska säkerställa att medlemmarna i den multiprofessionella arbetsgruppen har möjlighet att delta i mötena som behandlar sällsynta sjukdomar.

Mål:

- Enheten för sällsynta sjukdomar ansvarar för diagnostiseringen och samordningen av vård för personer med sådana sällsynta sjukdomar för vilka det inte finns något tydligt specialområde.
- Samarbetet mellan universitetssjukhusen underlättas.
- Övergången från barnkliniken till vuxensidan och primärhälsovården är smidig.
- Inom hälsovården tryggas möjligheten att arbeta med diagnostisering och vård av sällsynta sjukdomar, även om det ofta kräver tid.
- Tillgången till information om sällsynta sjukdomar främjas inom social- och hälsovården.

Indikatorer: De grundade enheterna för sällsynta sjukdomar (5); De utsedda samordnarna av sällsynta sjukdomar och samordnande sjukskötarna (5 + 5)

Ansvarig aktör: HUUCS, ÅUCS, TAYS, OYS, KYS

Tidtabell: Planering av enheterna för sällsynta sjukdomar 2014, utnämning av samordnare och samordnande sjukskötare samt grundande av enheter 2015, arbetsgruppens verksamhet och webbinformation en del av den ordinarie verksamheten 2016

Förutsättningar: Att resurser samlas till enheterna för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhusen

3.3.3 Åtgärdsförslag 7: Kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar

I Finland grundas kompetenscentrum för sällsynta sjukdomsgrupper som uppfyller EU-kriterierna samt nationella kompetenscentrum.

Eftersom det finns få personer som lider av en enskild sällsynt sjukdom, vore det en fördel att samla informationen om deras vård för att resurser och kompetens inte ska splittras och varje person med en sällsynt sjukdom ska få bästa möjliga vård. Det föreslås att Finland ska grunda kompetenscentrum som fokuserar på en viss sällsynt sjukdomsgrupp. Som en följd av grundande av kompetenscentrum sparas kostnader eftersom kostnaderna för onödiga läkarbesök, sjukvårdsperioder och vårdmisstag minskar och patienthandledningen och vården blir effektivare. Kompetenscentrumen kan uppfylla de kriterier som fastställs av EU, ha anknytning till internationella samarbetsnätverk, vara specifika för en viss sjukdomsgrupp eller vara nationella kompetenscentrum för en specifik sjukdomsgrupp eller sjukdom, som i första hand strävar efter att underlätta spridningen av sakkunskap på nationell nivå och inte efter att uppfylla EU-kriterierna. Sådana kompetenscentrum benämns kompetenscentrum på EU-nivå eller nationella kompetenscentrum.

Kompetenscentrumen är redan delvis verksamma i Finland: vid universitetssjukhusen finns det specialkompetens inom vissa sjukdomar som utnyttjas på andra ställen genom konsultationer med experterna. Hittills har det dock saknats ett tydligt samarbete och möjlighet att koncentrera sig på någon viss sjukdom eller sjukdomsgrupp. Kompetenscentrumen som grundas kan utformas i samarbete mellan olika enheter vid universitetssjukhusen eller aktörer inom tredje sektorn. Kompetenscentrumen integreras på ett hållbart sätt i hälsovårdens strukturer så att de inte blir enheter uppbyggda runt en enda expert, utan så att kontinuiteten tryggas strukturellt.

Eftersom kompetenscentrumen ska ha en definierad, systematisk och fortlöpande ställning i det finländska hälsovårdssystemet kan aktörer inom tredje sektorn i regel inte grunda självständiga kompetenscentrum, men de kan bilda kompetenscentrum i samarbete med sjukhusen. Ett kompetenscentrum grundas för en enskild sjukdomsgrupp eller sjukdom. Kompetenscentrumet kontaktas när det uppstår misstanke om en sällsynt sjukdom antingen i diagnostiseringsfasen eller efter diagnostiseringen. Kompetenscentrumet styr diagnostiseringen, vården, rehabiliteringen och uppföljningen av sjukdomen, men efter planeringen återgår ansvaret för vården av personen med en sällsynt sjukdom till den hälsovårdsaktör som har utsetts av patientens sjukvårdsdistrikt och samarbetar med kompetenscentrumet. Enheterna för sällsynta sjukdomar som verkar vid universitetssjukhusen har ett nära samarbete med kompetenscentrumen. Kompetenscentrumens kunnande är också flyttbart: experter från kompetenscentren kan komma till sjukhusen i stället för att patienterna kommer till kompetenscentrumen.

Samarbetsnätverket för kompetenscentrumen, enheterna för sällsynta sjukdomar, de olika specialområdena och primärhälsovården fungerar så att kompetens överförs till den vårdande aktören. Kompetenscentrumen tillhandahåller utbildning för alla yrkesgrupper inom hälsovården. Huvudprincipen i vården av personer med en sällsynt

sjukdom bör vara att patienterna ska få vård och diagnoser på olika håll i Finland, men att informationen är flyttbar och att kompetenscentrumens kunskande utnyttjas vid olika sjukhus. Kompetenscentrumen samlas i en databas, där professionella inom social- och hälsovården och personer med sällsynta sjukdomar lätt kan hitta information om vilken kompetens det finns i Finland om varje sällsynt sjukdom.

Samarbetet mellan kompetenscentrumen och patientorganisationerna är mycket viktigt och man strävar efter att målmedvetet utveckla det. Kompetenscentrumen samarbetar regelbundet med patientorganisationerna, vars sakkunskap utnyttjas redan i planeringen av kompetenscentrumen. Kompetenscentrumen sammankallar ett klientråd i samarbete med patientorganisationerna. Klientrådet tar ställning till kompetenscentrumens allmänna riktlinjer och kan vid behov lyfta fram frågor. Patientorganisationerna deltar också i den regelbundna utvärderingen av kompetenscentrumens verksamhet. Även genomförandet av social stödverksamhet förutsätter samarbete med organisationerna.

Kompetenscentrumen saknar för närvarande en lagstadgad grund. Därför måste man först utreda de lagstiftningsmässiga ändringsbehoven. Kompetenscentrumen på EU-nivå måste uppfylla Europeiska kommissionens kriterier som fastställdes våren 2014. Dessa kompetenscentrum måste delta i det europeiska nätverket av kompetenscentrum, som är centralt för främjandet av patienternas diagnostisering och vård när sakkunskap och patienter flyttas över gränserna. I anslutning till kompetenscentrumen arbetar inte bara läkare och sjukskötare, utan även experter inom andra områden, t.ex. fysioterapeuter och socialarbetare. Centrumen omfattar kompetens inom diagnostik, läkemedelsbehandling, rehabilitering och socialtjänster.

En regelbunden förhandlingsmekanism skapas mellan specialupptagningsområdena och SHM för att utse kompetenscentrum. Processen för att utse kompetenscentrum på både nationell och EU-nivå inleds med en gemensam förhandling mellan specialupptagningsområdena om att grunda kompetenscentrum. SHM informerar sjukvårdsdistrikten och de aktörer inom tredje sektorn som är verksamma inom sällsynta sjukdomar att processen för att utse kompetenscentrum har inletts och ber dem om förslag till kompetenscentrum. I ansökningsförfarandet namnges inga sjukdomsgrupper, utan man strävar efter att i första hand grunda centrum på basis av befintlig kompetens. För att kunna anmäla sig till utnämningsprocessen måste aktören i fråga ha förhandlat med specialupptagningsområdenas specialområden för att det ska finnas ett bredare stöd för grundandet av kompetenscentrumet. När en enhet ansöker om att bli kompetenscentrum på EU-nivå ska enheten samtidigt beskriva hur den ämnar uppfylla Europeiska kommissionens kriterier för kompetenscentrum. Grundandet av ett kompetenscentrum kan föreslås av universitetssjukhusens ledning, specialområdenas överläkare, experter på sällsynta sjukdomar eller aktörer inom tredje sektorn som ett resultat av en förhandlingsprocess. Ett centrum ska omfatta en tydlig grupp av sällsynta sjukdomar eller, när det är fråga om ett nationellt centrum, en sällsynt sjukdom. I ett senare skede kan kompetenscentrum även grundas genom ett uppbådsförfarande: om det i Finland uppstår ett behov av ett kompetenscentrum för en viss sjukdomsgrupp kan SHM offentliggöra ett ansökningsförfarande för ett sådant kompetenscentrum och inleda förhandlingar med enheter som kunde fungera som ett sådant kompetenscentrum.

Kompetenscentrumen utses för en tillräckligt lång tid, så att ekonomiplanerna kan upprättas på lång sikt och centrumets utvecklingsmöjligheter garanteras. Tidsperioden definieras noggrannare i enlighet med den kommande EU-författningen. När kompetenscentrum utses på basis av anmälningar hörs representanter för alla specialområden inom sjukvårdsdistrikten och vederbörliga patientorganisationer. Utnämningarna

av kompetenscentrum bereds av ett centrum för koordinering av sällsynta sjukdomar, i vars direktion universitetssjukhusen och patientorganisationerna är representerade. Kompetenscentrumen utnämns av SHM.

Mål:

- De lagstiftningsmässiga ändringsbehoven för grundandet av kompetenscentrum utreds.
- Under programperioden inleds grundandet av kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar i Finland.
- Vissa av kompetenscentrumen har en strategi för att uppfylla Europeiska kommissionens kriterier gällande kompetenscentrum.
- Alla nivåer inom hälsovården känner till kompetenscentrumen för sällsynta sjukdomar. Kompetenscentrumen delar med sig av sin kompetens till alla social- och hälsovårdsnivåer.

Indikatorer: Grundade kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar; Databas över kompetenscentrumen; Antal remisser till kompetenscentrumen

Ansvarig aktör: SHM, sjukvårdsdistrikten och universitetscentralsjukhusen

Tidtabell: Utredning av det lagstiftningsmässiga ändringsbehovet 2014, noggrannare planering och beredning av kompetenscentrum 2014, offentliggörande av ansökan och inledande av förhandlingar 2015

Förutsättningar: Att lagstiftningen förverkligas, att det finns ekonomiska resurser för att grunda kompetenscentrum

3.3.4 Åtgärdsförslag 8: Ökad utbildning

Professionella inom social- och hälsovården får ökad utbildning om sällsynta sjukdomar.

Enligt en undersökning genomförd år 2009 av den europeiska takorganisationen för personer med sällsynta sjukdomar, EURORDIS, påskyndas ställandet av rätt diagnos vid en sällsynt sjukdom om man beaktar möjligheten att det är fråga om en sällsynt sjukdom. En central metod för att öka medvetenheten om sällsynta sjukdomar bland läkare som ställer diagnoser och övrig hälsovårdspersonal är att öka utbildningen om sällsynta sjukdomar. Utbildning bör erbjudas både inom den grundläggande undervisningen och för dem som redan är i arbetslivet.

I den grundläggande undervisningen inom medicin kan undervisningen om sällsynta sjukdomar delvis integreras som en del av studierna i genetik, vilket redan görs. Alla universitet har dock inte en heltäckande kurs i genetik i undervisningsprogrammet vid sin medicinska fakultet på grund av bristfälliga personalresurser.

Styrgruppen föreslår att ett koncept som omfattar sällsynta sjukdomar införs i utbildningsprogrammet för studerande inom medicin och övrig social- och hälsovård. Med hjälp av konceptet utreds vilka sällsynta sjukdomar som förekommer, hur man ska kunna misstänka att det är fråga om en sådan sjukdom och inte en vanlig sjukdom, hur man ska gå till väga, vart patienterna ska styras samt hur betydelsefullt det är för snabbt ställande av rätt diagnos att man kan överväga möjligheten att det är

fråga om en sällsynt sjukdom. För att personer med en sällsynt sjukdom ska kunna beaktas heltäckande på det sätt som deras situation förutsätter, införs undervisning i ett flerkanaligt rehabiliteringssystem i examina inom hälsovården och socialsektorn för alla utbildningsområden.

Kompletterande utbildning om sällsynta sjukdomar bör ordnas för hela social- och hälsovården. Enheterna och kompetenscentrumen för sällsynta sjukdomar ordnar utbildning för olika nivåer av hälsovården samt för rehabiliteringen och socialtjänsterna. Medicinska Genetiker i Finland har redan beslutat att börja sammanställa ett utbildningspaket för professionella inom primärhälsovården och specialistsjukvården.

I utbildningen bör man i större utsträckning än idag utnyttja det befintliga expertutbildningsnätverket. I Östra Finland har expertutbildning redan integrerats fullständigt i utbildningen så att studerandena får förstahandsinformation om sällsynta sjukdomar under sina teoretiska studier. Expertutbildarna tränas omsorgsfullt och skolornas kostnader för expertutbildningen blir inte heller högre än utbildarens resekostnader.

Mål:

- Kunskapen om sällsynta sjukdomar ökar bland professionella inom social- och hälsovården.
- Professionella inom hälsovården, socialtjänsterna och rehabiliteringen som arbetar med sällsynta sjukdomar har aktuell information om sällsynta sjukdomar.

Indikatorer: Hur stor vikt som fästs vid sällsynta sjukdomar i utbildningen av studerande inom social- och hälsovården; Utbildningar på området sällsynta sjukdomar för social- och hälsovårdspersonal

Ansvarig aktör: UKM, universiteten och yrkeshögskolorna: Hur stor vikt som fästs vid sällsynta sjukdomar i utbildningsprogrammen för studerande inom social- och hälsovården; Enheterna och kompetenscentrumen för sällsynta sjukdomar: Kurser riktade till professionella inom social- och hälsovården

Tidtabell: Beredningen av ett koncept för sällsynta sjukdomar i examensstudierna inom social- och hälsovården 2014–2015; utbildningar varje år från och med år 2014

Förutsättningar: Att universiteten och yrkeshögskolorna godkänner en ändring av utbildningsprogrammen

3.3.5 Åtgärdsförslag 9: Främjande av tillgången till sär läkemedel

Tillgången till och ersättningsgillheten för läkemedel som används för att behandla sällsynta sjukdomar och därmed likställda preparat främjas.

Då det finns få patienter och det är dyrt att utveckla nya läkemedel, är läkemedelsindustrin inte villig att investera i forskning om och utveckling av sär läkemedel. Därför behövs det särskilda stödåtgärder. På grund av den lilla marknaden är läkemedelsbehandling av sällsynta sjukdomar i regel dyrare än läkemedelsbehandling av vanligare

sjukdomar. Personer med en sällsynt sjukdom behöver vanligen en lång läkemedelsbehandling, som ofta varar livet ut. Eftersom personer med en sällsynt sjukdom har rätt till vård av samma kvalitet som andra patienter, har myndigheterna i olika länder utvecklat stimulansåtgärder för bioteknik- och läkemedelsindustrin för att understöda forskning om och utveckling av sär läkemedel samt etablering av läkemedlen på marknaden.

Europeiska unionen stadgade om en gemensam politik gällande sär läkemedel i medlemsländerna med den förordning om sär läkemedel som utfärdades 1999. Enligt förordningen kan ett läkemedel klassas som sär läkemedel om det är avsett för en sjukdom som högst fem av 10 000 personer i gemenskapen lider av. Sjukdomen ska vara livshotande eller orsaka kronisk funktionsnedsättning. Om sjukdomen är lindrigare, är det möjligt att klassa ett läkemedel som sär läkemedel om den begränsade användningen av läkemedlet inte räcker till för att täcka utvecklingskostnaderna. En annan förutsättning är att läkemedlet antingen är det enda läkemedlet som används för att behandla den sällsynta sjukdomen i fråga eller kan förväntas förbättra vårdresultaten avsevärt jämfört med de behandlingar som redan används.

Finland har förbundit sig till systemet med stimulansåtgärder för utvecklingsarbete inom sällsynta läkemedel. Europeiska kommissionen kan bevilja försäljningstillstånd för sällsynta läkemedel med 10 års ensamrätt. Under den tiden beviljas inga parallella preparat försäljningstillstånd om de inte innebär en betydande förbättring av vården. Försäljningstillståndet beviljas på europeisk nivå, men ersättning ska sökas i hemlandet. I Finland måste ett läkemedel vara föremål för grund ersättning innan det kan bli föremål för special ersättning. Man måste påvisa att användningen av läkemedlet medför ett mervärde för vården, är nödvändig och ekonomisk. Särskild ersättning kan beviljas läkemedel som används för sådana svåra och långvariga sjukdomar som fastställs i statsrådets förordning. För att ett läkemedel ska beviljas special ersättning förutsätts det dessutom att det partipris som föreslagits för preparatet är rimligt. När beslut om beviljande av special ersättning fattas beaktas de medel som är tillgängliga för special ersättningar.

I Finland är tillgången till sär läkemedel ganska god och måste tryggas även i fortsättningen. I EU:s patientdirektiv ingår ömsesidigt erkännande av recept, dvs. ett europeiskt recept som har utfärdats i Finland kan användas för att skaffa läkemedel någon annanstans i Europa. Recept som har utfärdats i ett annat EU-land är giltiga om läkemedlet har försäljningstillstånd i det medlemsland där patienten har för avsikt att skaffa läkemedlet.

Nästan alla sär läkemedel som säljs i Finland och används inom öppenvården är ersättningsgilla. Eftersom sär läkemedel är så dyra, bör de vara ersättningsgilla även i framtiden. På grund av oklarheter gällande finansieringsansvaret kan läkemedelskostnaderna i vissa situationer vara betydande för den enskilda patienten. I anslutning till detta anser den arbetsgrupp som har behandlat en helhetsreform av systemet för läkemedels ersättning att en noggrannare utredning av kostnadsansvaret för sär läkemedel och ersättningen från sjukförsäkringen vore motiverad (Slutrapport av arbetsgruppen för utveckling av systemet för läkemedels ersättning, Social- och hälsovårdsministeriets rapporter och promemorior 2012:33).

Ett problem är läkemedel avsedda för behandling av vanliga sjukdomar, som enligt kvalitativa forskningsbevis även är effektiva i behandlingen av sällsynta sjukdomar, men som inte är ersättningsgilla för sällsynta sjukdomar. Det finns skäl att kartlägga problemets omfattning och bakgrundsfaktorer. Styrgruppen föreslår att SHM vid behov tar initiativ på nationell och internationell nivå för att främja en utvidgning av

användningsindikatorerna för läkemedlen på marknaden så att de omfattar även de sällsynta sjukdomar för vilka det finns vetenskapliga bevis att läkemedlet har effekt.

Om läkemedlet inte har försäljningstillstånd i Finland, kan Säkerhets- och utvecklingscentret för läkemedelsområdet under vissa förutsättningar bevilja ett medicinskt preparat specialtillstånd för behandling av en enskild patient eller patientgrupp i högst ett år. Ersättning för ett läkemedel som används med specialtillstånd kan sökas av bl.a. patienten själv, apoteket för patientens del, partihandeln och läkemedelsföretaget. Såväl läkarna som personerna med sällsynta sjukdomar och deras närstående behöver mer information och rådgivning om möjligheten att ansöka om specialtillstånd och om ansökan om ersättning för ett läkemedelspreparat som används med specialtillstånd.

Utöver läkemedlen förekommer det också problem gällande tillgången till och ersättningen av kostnader för näringspreparat. I statsrådets förordning definieras sjukdomar som bedöms som svåra och i fråga om vilka kostnader för kliniska näringspreparat som används för behandling ersätts med antingen 35 eller 65 procent. Förordningen omfattar inte t.ex. svåra sällsynta epilepsiformer som behandlas med näringspreparat. Man bör sträva efter att i förordningen inkludera alla svåra sjukdomar för vilka det finns forskningsbevis att behandling med kliniska näringspreparat fungerar. Vid svåra absorptionsstörningar i fråga om näringspreparat är ersättningen endast 35 procent. Styrgruppen föreslår att de näringspreparat som används i behandlingen av dessa sjukdomar ersätts enligt den högre ersättningsgraden. Näringspreparat och motsvarande preparat är livsviktiga för vissa personer med sällsynta sjukdomar, men alla preparat omfattas ännu inte av ersättningssystemet.

Mål:

- Tillgången till sär läkemedel tryggas.
- De läkemedel som används i behandlingen av sällsynta sjukdomar kartläggs.
- Vid behov främjas en utvidgning av användningsindikatorerna för läkemedlen på marknaden så att de omfattar sådana sällsynta sjukdomar för vilka det finns vetenskapliga bevis att behandling med läkemedlen har effekt.
- I förordningen om ersättning för näringspreparat inkluderas alla svåra sjukdomar för vilka det finns forskningsbevis att behandling med kliniska näringspreparat fungerar.
- Vid behandling av svåra absorptionsstörningar i fråga om läkemedel ersätts kostnaderna för de kliniska näringspreparat som används till 65 procent.
- Ökad medvetenhet om möjligheten att söka ersättning för läkemedelspreparat som används med specialtillstånd.

Indikatorer: Antalet och andelen ersättningsgilla sär läkemedel i jämförelse med alla sär läkemedel som används inom öppenvården; Medvetenhet om möjligheten att söka ersättning för läkemedelspreparat som används med specialtillstånd (patientenkät)

Ansvarig aktör: SHM: Ändringar i sjukförsäkringslagen, information om ansökningsförfarandet för ersättning av läkemedelspreparat som används med specialtillstånd; FPA: Kartläggning av de läkemedel som används för behandling av sällsynta sjukdomar

Tidtabell: Lagändringarna är i kraft 2017

Förutsättningar: Revidering av lagstiftningen gällande ersättning

3.4 DELOMRÅDE 4: SAMORDNING AV KOMPETENS OCH FÖRMEDLING AV INFORMATION

Ett av de mest centrala problemen gällande sällsynta sjukdomar är att informationen och kompetensen är splittrad. Varken professionella inom hälsovården eller personer med sällsynta sjukdomar och än mindre aktörer inom socialvården hittar den information och kompetens som finns tillgänglig, eftersom den inte har samlats någonstans. På många ställen är också informationen om sällsynta sjukdomar bristfällig, vilket fördröjer ställandet av diagnos och inledandet av lämplig vård.

Finland saknar en aktör som ansvarar för samordningen av ärenden med anknytning till sällsynta sjukdomar. Utöver samlande och spridning av information behöver en sådan aktör administrera de åtgärder som sällsynta sjukdomar kräver och följa upp åtgärdernas genomförande, sammanlänka kompetens inom sällsynta sjukdomar som finns på olika nivåer inom hälsovården, fungera som ett centrum för diskussion mellan olika intressentgrupper och upprätthålla internationella samarbetsnätverk.

3.4.1 Åtgärdsförslag 10: Ett nationellt centrum för koordinering av sällsynta sjukdomar

Ett nationellt centrum för koordinering av sällsynta sjukdomar bör grundas.

I Finland grundas ett centrum för koordinering av sällsynta sjukdomar, som fungerar som en administrativ länk mellan primärhälsovården, olika områden inom specialsjukvården, enheterna för sällsynta sjukdomar, tredje sektorns aktörer, FPA, socialtjänsterna samt övriga EU-program och -centrum för sällsynta sjukdomar. Det är mest ändamålsenligt att grunda centrumet för koordinering vid Institutet för hälsa och välfärd (THL). I centrumets direktion bör det finnas representanter för hälsovården, socialvården, kompetenscentrumen, FPA, tredje sektorn och patientorganisationerna. Centrumet för koordinering upprätthåller ett nationellt forum för sällsynta sjukdomar som samlas vid behov, men åtminstone en gång per år, och tar ställning till aktuella frågor gällande sällsynta sjukdomar. Centrumet för koordinering arbetar utifrån dessa ställningstaganden. I det nationella forumet bör alla aktörer med anknytning till sällsynta sjukdomar ha omfattande representation. Centrumet för koordinering behöver en samordnare och en expert.

Centrumets mest centrala uppgift är att utveckla servicesystemet i enlighet med det nationella programmet för sällsynta sjukdomar så att systemet fungerar så bra som möjligt för personer med sällsynta sjukdomar. Centrumet för koordinering ansvarar för ansvarsfördelningen, framskridandet, uppföljningen, utvärderingen och fastställandet av nya mål vad gäller åtgärderna i det nationella programmet. Centrumet för koordinering ansvarar för beredningen av utnämningen av kompetenscentrum: det samordnar processen för grundande av kompetenscentrum och föreslår utnämningar för SHM.

Andra uppgifter som det nationella centrumet för koordinering ansvarar för är utvecklingen av en oberoende och omfattande utbildning, samordningen av beredning-

en av kliniska vårdrekommendationer för sällsynta sjukdomar samt samordning av sakkunskap och information i samarbete med kompetenscentrumen, enheterna för sällsynta sjukdomar och organisationerna. Centrumet för koordinering samordnar också det internationella forskningssamarbetet. Det nationella centrumet för koordinering tillhör de europeiska samarbetsorganen och förmedlar information om internationella expertforum.

Eftersom THL:s resurser kommer att inskränkas avsevärt de närmaste åren, är det i nuläget inte möjligt att grunda ett centrum för koordinering vid THL, utan det är en långsiktig plan. Styrgruppen rekommenderar att en friformig mindre grupp grundas för verkställandet av programmet. Gruppen samlas några gånger under år 2014. I gruppen bör det finnas representanter för SHM, THL, Folkpensionsanstalten, alla universitetssjukhus, Kommunförbundet, Harvinaiset-nätverket, Orphanet och HARSO. I slutet av år 2014 ser man om det finns förutsättningar att grunda en mer permanent nationell samordnande struktur. Det föreslås vidare att universitetssjukhusen sinsemellan förhandlar om vilket av dem som tillfälligt tar ansvar för att samordna den kliniska verksamheten i anslutning till sällsynta sjukdomar.

Mål:

- Finlands kompetens inom sällsynta sjukdomar samlas och samordnas systematiskt, enhetligt och fortlöpande.
- Finland har ett centrum som ansvarar för administrationen och programarbetet med anknytning till sällsynta sjukdomar.
- Ett nationellt forum för sällsynta sjukdomar sammanträder regelbundet.

Indikatorer: Beslut om grundande av ett nationellt centrum; Anställning av en samordnare och en expert; En samlad databas med information om sällsynta sjukdomar

Ansvarig aktör: SHM, THL, universitetssjukhusen

Tidtabell: Ett centrum för koordinering och ett nationellt forum grundas 2015 för att samordna genomförandet av programmet

Förutsättningar: Ekonomiska resurser för att grunda ett centrum

3.4.2 Åtgärdsförslag 11: Systematisk samling och förmedling av information

En finsk- och svenskspråkig, omfattande databas för sällsynta sjukdomar skapas på nätet. Personer med en sällsynt sjukdom, deras närstående samt professionella inom social- och hälsovården får information via en hjälptelefon. Varje år ordnas ett evenemang med temat sällsynta sjukdomar i samarbete med patientorganisationerna.

Det finns redan mycket information om sällsynta sjukdomar på internet, men informationen är delvis splittrad och bristfällig. Det finns också många sällsynta sjukdomar om vilka det inte finns information varken på finska eller svenska. Det nationella centrumet för koordinering av sällsynta sjukdomar ansvarar för att systematiskt samla information och publicera den på nätet. Centrumet organiserar samlandet av information från enheterna för sällsynta sjukdomar, kompetenscentrumen samt personer med

en sällsynt sjukdom och patientorganisationerna. Centrumen sammanställer också information om vård-, rehabiliterings- och socialtjänster i samarbete med patientorganisationerna. Patientorganisationerna är ofta en viktig informationskälla för personer med en sällsynt sjukdom och deras närstående, vilket bör beaktas i informationsförmedlingen.

En omfattande finländsk online-databas för sällsynta sjukdomar kan genomföras genom att översätta den existerande webbtjänsten för sällsynta sjukdomar och sällrökemedel, Orphanet, till finska och svenska. Orphanet upprätthålls för närvarande av Norio-centret. Orphanet är ett samarbetsprojekt mellan cirka 40 länder. Varje lands Orphanet-grupp samlar information om specialistkliniker, medicinska laboratorier, forskningsprojekt och patientföreningar i sitt land. Denna information är tillgänglig för alla kostnadsfritt. När en databas skapas måste Orphanet beaktas, så att man inte gör överlappande arbete. Centrumet för koordinering av sällsynta sjukdomar och SHM kommer överens om genomförandet av databasen och samarbetet med tredje sektorn. Databasen ska uppdateras regelbundet och alla aktörer som arbetar inom sällsynta sjukdomar ska informeras om databasen.

Utöver den elektroniska databasen behöver både medborgarna och aktörer inom social- och hälsovården få allmän rådgivning om sällsynta sjukdomar och finländsk kompetens inom dem. För närvarande tillhandahålls denna tjänst av aktörer inom tredje sektorn i form av rådgivningstelefoner och elektroniska frågetjänster, vilket kan vara en bra verksamhetsmodell även i fortsättningen. En möjlighet är att grunda en rådgivningstelefon på allmän nivå vid en viss enhet för sällsynta sjukdomar som specialupptagningsområdena har fastställt sinsemellan.

Centrumet för koordinering ansvarar för att ordna det årliga evenemanget med temat sällsynta sjukdomar. Evenemanget ordnas i samband med det nationella forumet och under evenemanget behandlas aktuella frågor gällande sällsynta sjukdomar. Till evenemanget om sällsynta sjukdomar inbjuds alla aktörer som har anknytning till sällsynta sjukdomar.

Mål:

- Information om forskning inom sällsynta sjukdomar, hälso- och socialtjänster samt stöd som personer med en sällsynt sjukdom behöver samlas och tillhandahålls systematiskt.
- Finlands Orphanet-verksamhet beaktas när en finsk- och svenskspråkig databas för sällsynta sjukdomar upprättas.
- Fältet för sällsynta sjukdomar möts varje år under evenemanget för sällsynta sjukdomar.

Indikatorer: En finsk- och svenskspråkig databas; Fortsatt uppdatering av Orphanet; Årligt evenemang med temat sällsynta sjukdomar; Personer med en sällsynt sjukdom hittar den information de behöver (patientenkät)

Ansvarig aktör: Det nationella centrumet för koordinering av sällsynta sjukdomar

Tidtabell: Fortlöpande, börjar vid programperiodens början 2014

Förutsättningar: Inga hinder

3.5 DELOMRÅDE 5: HELTÄCKANDE STÖD FÖR PERSONER MED EN SÄLLSYNT SJUKDOM SAMT STÄRKANDE AV DERAS DELAKTIGHET

När en person med en sällsynt sjukdom har fått rätt diagnos, och om det är nödvändigt redan innan dess, inleds sökandet efter lämpliga hälso- och socialtjänster samt rehabiliteringen tillsammans med patienten och vid behov med dennes närstående. Ett problem är ofta att det saknas en heltäckande strategi för att förbättra livskvaliteten för en person med en sällsynt sjukdom. Patienten och dennes närstående kan också stöta på varierande utmaningar som användare av vanliga tjänster t.ex. vid mödraråd-givningen, daghemmet eller läroanstalten. I stället för ett diagnosbaserat tillvägagångssätt bör man beakta de individuella specialbehoven i bedömningen av servicebehovet. Målet bör vara att personen trots sin sällsynta sjukdom ska leva ett fullvärdigt liv baserat på egna val och inte bara få lämplig vård och rehabilitering för sjukdomen, utan även psykosocialt stöd efter behov.

Socialtjänsterna motsvarar inte alltid tillräckligt väl de behov som personer med en sällsynt sjukdom har. Informationen om tillgängliga socialtjänster kan vara bristfällig, och en stor del av patienterna och deras närstående är missnöjda med socialtjänsternas kvalitet. Det finns också regionala skillnader i tillgången till socialt stöd. Informationen om socialskydd och -tjänster är splittrad, myndigheterna kan ha liten erfarenhet av sällsynta sjukdomar och det finns ingen heltäckande bild av socialtjänsternas förmåga att svara på behoven hos personer med en sällsynt sjukdom och deras närstående. På grund av dessa problem behövs det också forskning för att utreda vilken effekt tjänsterna för personer med en sällsynt sjukdom har.

Ett centralt syfte i social- och hälsovårdslagstiftningen och utvecklingen av servicesystemen är att stärka klientens delaktighet och deltagande i sitt eget liv och stödja klienten att klara av vardagen. Utgångspunkten för socialtjänsterna och ordnandet av stöd är klientens behov, oberoende av den diagnos som behoven grundar sig på.

Rehabiliteringssystemet är komplicerat och splittrat. Rehabilitering ordnas av bl.a. hälsovården, socialvården, undervisningsväsendet, FPA och Arbetskraftsförvaltningen, och varje aktör har definierat målgrupperna och syftena på olika sätt. Sällsynta sjukdomar diagnostiseras ofta redan i barndomen och patienterna kan behöva flera typer av rehabilitering som tillhandahålls av olika parter under sin livstid och i olika sjukdomsfaser. Detta förutsätter ett vittomfattande samarbete i planeringen av vården och rehabiliteringen för att man ska kunna säkerställa att rehabiliteringsåtgärderna vidtas i rätt tid så att man uppnår bästa möjliga funktions- och arbetsförmåga.

Det är svårt att styra en person med en sällsynt sjukdom till ändamålsenliga rehabiliteringstjänster i rätt tid, och samarbetet med den vårdande enheten, FPA och tillhandahållaren av rehabiliteringstjänsterna vid genomförandet av rehabiliteringen är inte alltid tillräckligt. Kompetens inom olika områden möts inte alltid: hälsovårdspersonalen har för knapphändig information och kompetens för rehabilitering, och informationen om FPA:s rehabiliteringstjänster förmedlas inte heller tillräckligt bra till hälsovården. Å andra sidan är planerarna av FPA:s rehabiliteringstjänster inte tillräckligt medvetna om vilken information hälsovården har om rehabiliteringsbehovet för sällsynta sjukdomar samt nya vård- och rehabiliteringsformer. FPA har ingen enhetlig information om enheter där sjukdomarna vårdas och det är således inte alltid möjligt att konsultera rätt aktörer.

En person med en sällsynt sjukdom eller dennes närstående är ofta själva mycket väl insatta i sin situation och vet vilka typer av tjänster som behövs. Även patientor-

ganisationerna har rikligt med information om erfarenheter och behov hos personer med en sällsynt sjukdom. Dessa beaktas emellertid inte i tillräcklig utsträckning i planeringen av social- och hälsovårdstjänster. Om personer med en sällsynt sjukdom och deras närstående har möjlighet till psykosocialt stöd och får vara mer delaktiga i planeringen av vården och tjänsterna, uppnås ett bättre heltäckande genomförande av vården och stödet.

Klient- och patientorganisationernas betydelse som tillhandahållare av kamratstöd och övrigt psykosocialt stöd stärks bl.a. med Penningautomatföreningens (RAY) finansiering för verksamhetsutveckling riktad till organisationer.

3.5.1 Åtgärdsförslag 12: Utveckling av det sociala stödet och rehabiliteringen

Informationen om social- och rehabiliteringstjänster ökas och samarbetet mellan kompetenscentrumen, enheterna för sällsynta sjukdomar, organisationerna, FPA och kommunens socialtjänster intensifieras för att förutse rehabiliteringsbehovet för en person med en sällsynt sjukdom, planera tjänsterna och beakta patientens totala stödbehov. Personen med en sällsynt sjukdom och vid behov dennes närstående deltar i planeringen av vården, rehabiliteringen och socialvårdstjänsterna.

Enheterna för sällsynta sjukdomar och kompetenscentrumen beaktar i sitt arbete samarbetet under rehabiliteringen av en person med en sällsynt sjukdom, så att både den fysiska och den psykiska rehabiliteringen stöder patientens vård och totala mål på bästa möjliga sätt. Exempelvis möjliggörs gemensamma nätverksförhandlingar mellan den som rehabiliteras, den vårdande enheten, serviceproducenten av rehabiliteringen samt socialtjänsterna. I kompetenscentrumens verksamhetsmodeller ska kompetenscentrumen ha kontakt med de rehabiliterande aktörerna, FPA, socialtjänsterna och organisationerna i vården och rehabiliteringen av en person med en sällsynt sjukdom samt i planeringen av socialt stöd. Bedömning av möjligheter till rehabilitering som FPA ansvarar för att ordna inkluderas i verksamhetsmodellen vid enheterna för sällsynta sjukdomar. För personer med en sällsynt sjukdom som kräver multiprofessionell kompetens och vittomfattande stöd utses en person som ansvarar för upprättandet av en behovsbaserad vård- och rehabiliteringsplan samt för kontakterna till socialvården.

Rehabiliteringen är ofta krävande och vården av sjukdomarna utvecklas ständigt. Utan informationsutbyte kan rehabiliteringen inte genomföras så att den motsvarar behoven, och personerna med en sällsynt sjukdom får inte heller behovsbaserade rehabiliteringsåtgärder och handledning för att möjliggöra rehabilitering. Kompetenscentrumen och enheterna för sällsynta sjukdomar fungerar som samordnande enheter när vården och rehabiliteringen planeras tillsammans med hälsovården, FPA:s rehabiliteringsgrupp och socialtjänsterna. Även inom primärhälsovården strävar man efter att utse en aktör som samordnar rehabiliteringen. Den aktör som vårdar personen med en sällsynt sjukdom informerar kommunen och patienten om vad som behöver beaktas i rehabiliteringsprocessen. Det är viktigt att samarbetet mellan olika aktörer blir tätare, så att utbildningen kan riktas till aktörer som utarbetar rehabiliteringslösningar samt anställda inom social- och hälsovården som arbetar med personer med sällsynta sjukdomar. Ett nära samarbete är också viktigt för att man ska kunna styra personer med sällsynta sjukdomar till lämpliga rehabiliteringstjänster och rätt hjälp. Patienten

själv måste ha möjlighet att delta och påverka vård- och serviceprocessen i alla dess faser samt få information om processen av de medverkande aktörerna.

Det behövs effektivare informering om socialskydds- och servicesystemet. Enheterna för sällsynta sjukdomar och kompetenscentrumen måste ha en databank för rehabilitering och socialtjänster, från vilken andra hälsovårdsenheter kan få information. Information om socialskyddssystemet och rehabiliteringen ges av sjukhusens rehabiliteringsledare och socialarbetarna samt av kommunens socialväsande, i synnerhet när det är fråga om tjänster för handikappade. Stöd för klientarbetet inom handikappservice samt information för klienterna finns bl.a. i den elektroniska handboken för handikappservice, som är en del av Institutet för hälsa och välfärds elektroniska webbtjänst. I handboken infördes år 2013 ett separat avsnitt om tjänster för barn och unga. Utöver detta borde även sällsynta sjukdomar beaktas i ett separat avsnitt i handboken. Folkhälso-, patient- och handikapporganisationerna har tillsammans utarbetat en socialskyddsguide för långtidssjuka och handikappade som organisationernas anställda kan använda för att ge råd och handledning till medlemmarna. Centrumet för koordinering av sällsynta sjukdomar samlar befintlig information på ett ställe och sprider den till olika nivåer inom social- och hälsovården.

I utvecklingen av samarbetet och informationen med anknytning till rehabilitering och socialtjänster för personer med sällsynta sjukdomar beaktas beröringspunkterna med SHM:s pågående projekt för förnyelse av social- och hälsovårdstjänsternas struktur, socialvårdslagen samt lagstiftningen gällande handikappservice, utveckling av närståendevården och projekt gällande multiprofessionell rehabilitering. Det har föreslagits att den nya socialvårdslagen ska innehålla en bestämmelse om att en s.k. egen kontaktperson ska utses för sådana kunder som behöver flera tjänster inom socialvården. Verksamhetsmodellen främjar planeringen av servicehelheter på ett sådant sätt att patienternas individuella behov beaktas bättre. Man bör också utreda det eventuella stödbehovet hos de närstående som fungerar som stöd för personen med en sällsynt sjukdom.

Det kamratstöd som patientorganisationerna tillhandahåller för personer med sällsynta sjukdomar är mycket viktigt. Penningautomatföreningen understöder emellertid inte längre patientorganisationerna i tillräcklig utsträckning. Det understöd RAY beviljar patientorganisationerna borde ökas så att organisationerna får bättre förutsättningar att tillhandahålla kamratstöd.

Mål:

- Samarbetet mellan hälso-, social- och rehabiliteringstjänsterna blir tätare och mer systematiskt för att mer heltäckande kunna svara på behoven hos personer med sällsynta sjukdomar.
- Personen med en sällsynt sjukdom och vid behov dennes närstående deltar i planeringen av servicehelheterna och kan påverka ordnandet av tjänster.
- För personer med en sällsynt sjukdom som kräver multiprofessionell kompetens utarbetas en serviceplan.
- Uppdaterad information om rehabiliterings- och socialtjänster är lättillgänglig och förmedlas till professionella inom social- och hälsovården samt till personer med sällsynta sjukdomar.
- Ny information om sällsynta sjukdomar förmedlas till FPA, patientorganisationerna, försäkringsbolagen samt till de aktörer som ordnar och tillhandahåller social- och hälsovårdstjänster.
- Patientorganisationernas möjlighet att genomföra kamratstödsverksamhet stärks.

Indikatorer: En länk mellan hälso-, social- och rehabiliteringstjänsterna i planeringen av vården och rehabiliteringen av en person med en sällsynt sjukdom (kompetenscentrumets rapporter); Utarbetade serviceplaner (patientenkät); Samlad informationsbank för social- och rehabiliteringstjänster; Utvecklingen av RAY:s understöd till patientorganisationer

Ansvarig aktör: Det nationella centrumet för koordinering, enheterna för sällsynta sjukdomar, kompetenscentrumen, FPA, kommunernas socialväsanden; THL: Avsnittet om sällsynta sjukdomar i handboken för handikappservice

Tidtabell: Efter grundandet av det nationella centrumet för koordinering, enheterna för sällsynta sjukdomar och kompetenscentrumen, från början av år 2016

Förutsättningar: Att en samordnande aktör utses; samarbete för att komplettera handboken för handikappservice

3.5.2 Åtgärdsförslag 13: Ökad delaktighet för personer med sällsynta sjukdomar

Personer med sällsynta sjukdomar, deras anhöriga och patientorganisationerna ska i större utsträckning delta i beslutsfattande och planering av tjänster som gäller sällsynta sjukdomar.

Enligt Europeiska rådets rekommendationer (2009) ska patienter och patientorganisationer konsulteras i politik som gäller sällsynta sjukdomar. Enligt EUCERDs (Europeiska unionens expertkommitté för sällsynta sjukdomar) kvalitetskriterier gällande kompetenscentrum (bilaga 2) samarbetar kompetenscentrumen med patientorganisationerna så att patienternas synvinkel beaktas i deras verksamhet. Patienterna och deras närstående måste ges större makt och möjligheter att delta i planeringen av tjänsterna och patientorganisationerna måste få större möjligheter att påverka på alla nivåer. Detta är också utgångspunkten för utvecklingen av lagstiftningen gällande social- och hälsovården samt servicesystemet.

Den enskilda personen med en sällsynt sjukdom och hans eller hennes närstående måste få tillräcklig information om vården, rehabiliteringen samt social- och stöd-tjänsterna. Kompetenscentrumen och enheterna för sällsynta sjukdomar ansvarar för ett sådant lågtröskelcentrum för information. Informationen har samlats i samarbete med patientorganisationerna samt hela nätverket av hälso-, social- och rehabiliteringstjänster. Den omfattar heltäckande alla dessa delområden. Informationen finns också tillgänglig elektroniskt i den databank som centrumet för koordinering har samlat samt via servicetelefoner. Kompetenscentrumens experter deltar i kamratstödsgrupperna för personer med sällsynta sjukdomar för att ge och få information. Växelverkan är viktigt för att personer med sällsynta sjukdomar och deras närstående i tillräcklig utsträckning ska kunna delta i utvecklingen av vården, rehabiliteringen och tjänsterna. Personer med sällsynta sjukdomar och deras närstående ska alltså producera erfarenhetsbaserad information. Sådant information utnyttjas också i undervisningshelheter om sällsynta sjukdomar som riktas till professionella inom hälsovården.

Patientorganisationerna är en central påverkningskanal för personer med sällsynta sjukdomar och deras närstående. De är förbund som tillhandahåller många olika tjäns-

ter och vars medlemmar består av föreningar för sällsynta sjukdomar och andra patientföreningar. Patientorganisationernas roll i beredningen, utvecklingen och utvärderingen av tjänster är inte tillräckligt stor, eftersom det saknas en tydlig modell för deltagandet. Det finns ännu inte tillräckligt med information om hur samarbetet med patientorganisationerna fungerar på universitetssjukhusnivå. Den första åtgärden är alltså att kartlägga samarbetet.

Patientorganisationernas deltagande måste genomföras på tre olika nivåer.

- 1) När kompetenscentrum grundas deltar representanter för organisationerna i planeringsprocessen för centrumen.
- 2) Klientråd, där organisationerna ingår, bedömer kompetenscentrumens verksamhet och framför utvecklingsförslag.
- 3) I det forum för sällsynta sjukdomar som upprätthålls av det nationella centrumet för koordinering av sällsynta sjukdomar är ett brett spektrum av patientorganisationer representerade. Dessutom har organisationerna tillräcklig representation i direktionen för centrumet för koordinering (flera organisationer, eftersom situationen varierar mellan olika diagnosgrupper).

Utöver dessa åtgärder tydliggörs vilken roll det riksomfattande handikapprådet och delegationen för rehabiliteringsärenden har i beredningen, så att inget överlappande arbete görs och all expertis kan utnyttjas i planeringen av servicevägarna och kompetenscentrumens verksamhet.

Mål:

- Personen som lider av en sällsynt sjukdom och hans eller hennes närstående samt personalen får tillräcklig information om social- och hälsovårdstjänsterna.
- Patienterna och deras närstående blir mer delaktiga i planeringen av servicevägarna.
- Patientorganisationernas möjligheter att påverka utvecklingen av servicestrukturen ökar.
- Patientorganisationerna deltar i inledandet, utvärderingen och utvecklingen av kompetenscentrumens verksamhet.
- Patientorganisationerna deltar i utvärderingen och utvecklingen av tjänster med anknytning till sällsynta sjukdomar.

Indikatorer: Kunskapen personer med sällsynta sjukdomar och deras närstående besitter om tillgängliga social- och hälsovårdstjänster (patientenkät); Patientorganisationernas representanter i kompetenscentrumens planeringsgrupper, det nationella forumet för sällsynta sjukdomar, direktionen för det nationella centrumet för koordinering samt kompetenscentrumens klientråd

Ansvariga aktörer: Centrumet för koordinering: Samordning av informationsförmedlingen, grundande av ett nationellt forum och en direktion för centrumet för koordinering, beredning och utnämning av kompetenscentrum; Kompetenscentrumen: Klientråd

Tidtabell: 2015–2017

Förutsättningar: Inga hinder, för kompetenscentrumens del grundandet av kompetenscentrum

4 SAMORDNING, UPPFÖLJNING OCH UTVÄRDERING AV DET NATIONELLA PROGRAMMET

Den första åtgärden som bör genomföras inom ramarna för Finlands nationella program för sällsynta sjukdomar är grundandet av centrum för koordinering av sällsynta sjukdomar. Detta föreslås genomföras genast i början av programperioden, eftersom centrumet för koordinering samordnar genomförandet av de övriga åtgärderna i det nationella programmet. För att centrumet ska kunna grundas förutsätts åtgärder av SHM, genom vilka centrumet samtidigt får fullmakt att samordna verkställandet av det nationella programmet. Som övriga åtgärder i första hand föreslås att man inom lagstiftningen erkänner de särskilda åtgärder som sällsynta sjukdomar kräver, förtydligar vårdvägen för sällsynta sjukdomar, inrättar enheter för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhus, främjar tillgången till och ersättningen för läkemedel som behövs vid sällsynta sjukdomar samt utvecklar det sociala stödet och rehabiliteringen.

Det nationella forumet för sällsynta sjukdomar påverkar den verksamhet som centrumet för koordinering bedriver. I det nationella forumet finns representanter för universitetssjukhusen, patientorganisationerna, kommunens socialtjänster och FPA. Forumet fungerar som en dialog mellan intressentgrupperna och styr och bedömer genomförandet av programmet. Forumets verksamhet organiseras av centrumet för koordinering. Forumet sammanträder vid behov, dock åtminstone en gång per år i samband med evenemanget för sällsynta sjukdomar.

Centret för koordinering samordnar och följer genomförandet av det nationella programmet enligt den föreslagna tidtabellen för varje åtgärdsförslag. Om centrumet inte kan grundas i början av programperioden, ska SHM tillsätta en temporär styrgrupp för att sköta samordningen av programmet. Det nationella programmet för sällsynta sjukdomar framskrider på följande sätt åren 2014–2017:

År	Nationella programmet för sällsynta sjukdomar
2014	Planering av programmets verkställande och säkerställande av förutsättningarna
2015	Genomförande av programmet och mellanbedömning
2016	Genomförande av programmet
2017	Slutbedömning av programmet och planering av den nya programperioden

Genomförandet av det nationella programmet bedöms med åtgärdsspecifika mätare samt med nyckelindikatorer som sammanställs av Eucerd och delvis inkluderar mätarna. Utöver Eucerds kriterier behövs det nya nationella mätare som mäter uppföljningen av programmet och programmålens effekt. Centrumet för koordinering har till uppgift att utveckla dessa mätare. Eftersom man inte känner till nuläget inom många områden, är det svårt att följa upp indikatorerna. Därför ska centrumet för koordinering kartlägga den nuvarande situationen vad gäller sällsynta sjukdomar med de metoder som finns tillgängliga, för att man i fortsättningen ska kunna följa upp åtgärder-

nas inverkan på utvecklingen. Centrala teman i upprättandet av framtida mätare är respons från fackmän, respons från patientorganisationer, fördröjning av diagnos, förändrad vårdpraxis, grupper som "faller mellan stolarna", obruten vårdkedja och ombesörjande av fortsatt kompetens. Man måste med jämna mellanrum undersöka hur nöjda personer med sällsynta sjukdomar och deras familjer är.

Styrgruppen föreslår att det nationella centrumet för koordinering i mitten av programperioden, i slutet av år 2015, genomför en mellanbedömning av programmet med åtgärdsspecifika mätare och de nyckelindikatorer som Eucerd har definierat. I samband med mellanbedömningen granskar man hur väl de fastställda indikatorerna fungerar och vidareutvecklar dem. I slutet av programperioden är det motiverat att genomföra en utomstående internationell evaluering av programmet, som beaktas i uppställandet av mål för den nya programperioden.

5 SAMMANFATTNING AV ÅTGÄRDER

	Åtgärd	Centralt innehåll	Mål	Hinder / prioriteringar
1	Enhetlig definition av sällsynta sjukdomar och särskilda åtgärder	EU:s definition tas i bruk och de särskilda åtgärderna erkänns i lagstiftningen	Ökat samarbete på EU-nivå; Erkännande av särskilda åtgärder i lagstiftningen	Politiskt stöd Prioritering
2	Register för sällsynta sjukdomar	Ett register för sällsynta sjukdomar skapas i Hilmo med användning av ICD-11-sjukdomsklassificeringen	Samlingen av forskningsdata underlättas; Ökat samarbete såväl i Finland som internationellt	ICD-11-sjukdomsklassificeringen tas i bruk
3	Forskningsprogram för sällsynta sjukdomar	En finansieringsandel av statens forskningsfinansiering till forskning kring sällsynta sjukdomar och det finländska sjukdomsarvet. Forskningsprogram för Finlands Akademi	Forskningsfinansieringen stärks; Ett samarbetsnätverk och en forskningsdatabas skapas; Främjande av forskning inom bl.a. servicesystemets och tjänsternas genomslagskraft och funktionalitet. Den erhållna informationen kan utnyttjas i utvecklingsarbetet	Fastställande av ansvarig aktör
4	Stärkande av det internationella forsknings-samarbetet	Ansökan om medlemskap i E-RARE-projektet	Samarbete för att samla patientmaterial; Tillräcklig forskningsfinansiering för att kunna delta i E-RARE	Tillräcklig nationell finansiering
5	Tydligare vårdväg för personer med sällsynta sjukdomar	Vägen som leder mot diagnostisering och vård av personer med sällsynta sjukdomar strömlinjeformas och görs känd. Upprättandet av ett vårdpass rekommenderas.	Vårdvägen för personer med sällsynta sjukdomar förtydligas; Olika nivåer inom hälsovården vet hur diagnostiken och vården ska genomföras; Vårdpass	Förverkligandet av enheter för sällsynta sjukdomar och kompetenscentrum; elektroniskt system för vårdpasset Prioritering
6	Enhet för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhusen	Vid varje universitetssjukhus inrättas en enhet för sällsynta sjukdomar i vilken en samordnare och sjukskötare för sällsynta sjukdomar samt en multiprofessionell arbetsgrupp ingår	Ansvar för diagnostisering och vård av de patienter som inte omfattas av något tydligt specialområde; Det horisontella samarbetet underlättas; Smidig övergång från barnkliniken till vuxensidan; Möjligheten att arbeta med diagnostisering och vård av sällsynta sjukdomar tryggas	Allokering av resurser vid universitetssjukhusen Prioritering
7	Kompetenscentrum	I Finland grundas kompetenscentrum för sällsynta sjukdomsgrupper som uppfyller EU-kriterierna samt nationella sjukdomsspecifika kompetenscentrum	Processen att grunda kompetenscentrum i Finland inleds; En del av kompetenscentrumen har en strategi för att uppfylla Europeiska kommissionens kriterier; Tydligt nätverk; Vetskap om kompetenscentrumen; Kompetenscentrumen delar med sig av sitt kunnande	Ekonomiska resurser

8	Ökad utbildning	Ökad utbildning om sällsynta sjukdomar för professionella inom hälso- och socialsektorn	Medvetenheten om sällsynta sjukdomar ökar bland professionella inom hälsovården; Fackmän som kommer i kontakt med sällsynta sjukdomar har aktuell information om sällsynta sjukdomar	Universitetens och yrkeshögskolornas godkänner en ändring av utbildningsprogrammen
9	Främjande av tillgången till sällsynta läkemedel	Tillgången till och ersättningen för läkemedel som används för behandling av sällsynta sjukdomar främjas	Tillgången till läkemedel tryggas; Läkemedlen är ersättningsgilla vid sällsynta sjukdomar; Ökad medvetenhet om ersättningssystemet	Ändringar i ersättningslagstiftningen Prioritering
10	Det nationella centrumet för koordinering	Ett nationellt centrum för koordinering grundas	Finlands kunskande inom sällsynta sjukdomar samlas och koordineras systematiskt; Ett centrum som ansvarar för allt som har att göra med sällsynta sjukdomar; Forumet för sällsynta sjukdomar sammanträder regelbundet	Ekonomiska resurser Prioritering
11	Samling och förmedling av information	En omfattande databas för sällsynta sjukdomar skapas. Information tillhandahålls via en hjälptelefon. Ett evenemang med temat sällsynta sjukdomar ordnas varje år.	Informationen om forskning, hälso- och socialtjänster med anknytning till sällsynta sjukdomar samt om det stöd personer med sällsynta sjukdomar behöver har samlats och tillhandahålls systematiskt; Orphanets verksamhet beaktas; Fältet för sällsynta sjukdomar träffas en gång per år under ett evenemang med temat sällsynta sjukdomar	Inga hinder
12	Utveckling av det sociala stödet och rehabiliteringen	Ökad information om tjänster och tätare samarbete mellan olika aktörer	Tätare samarbete mellan hälso-, social- och rehabiliteringstjänsterna; En serviceplan för patienter som behöver multiprofessionell kompetens; Information om aktuella rehabiliterings- och socialtjänster	En samordnande aktör utses Prioritering
13	Personer med sällsynta sjukdomar ges större påverkningsmöjligheter	Personer med sällsynta sjukdomar och patientorganisationerna deltar i beslutsfattande som gäller sällsynta sjukdomar och i planeringen av tjänster	Tillräcklig information om tjänster; Personer med sällsynta sjukdomar är delaktiga i planeringen av servicevägar; Patientorganisationernas möjligheter att påverka utvecklingen av servicestrukturen; Patientorganisationerna deltar i utvärderingen och utvecklingen av tjänster med anknytning till sällsynta sjukdomar	Inga hinder

LISTA ÖVER FÖRKORTNINGAR

ERC	European Research Council
EU	Europeiska unionen
EUCERD	European Union Committee of Experts on Rare Diseases
EUROPLAN	European Project for Rare Diseases National Plans Development
Evo	Särskild statsandel för hälsovården
Hilmo	Vårdanmälningsystemet
HNS	Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt
HUCS	Helsingfors universitetscentralsjukhus
ICD	Världshälsoorganisationens sjukdomsklassificering (International Statistical Classification of Diseases)
IRDiRC	International Rare Diseases Research Consortium
FPA	Folkpensionsanstalten
KYS	Kuopio universitetssjukhus
UKM	Undervisnings- och kulturministeriet
OYS	Uleåborgs universitetssjukhus
RAY	Penningautomatföreningen
SHM	Social- och hälsovårdsministeriet
TAYS	Tammerfors universitetssjukhus
THL	Institutet för hälsa och välfärd
ÅUCS	Åbo universitetscentralsjukhus

BILAGA 1: Europeiska rådets rekommendation om åtgärder avseende sällsynta sjukdomar och rekommendationens anknytning till programmet för sällsynta sjukdomar

RÅDETS REKOMMENDATION

av den 8 juni 2009

om en satsning avseende sällsynta sjukdomar
(2009/C 151/02)

EUROPEISKA UNIONENS RÅD REKOMMENDERAR MEDLEMSSTATERNA ATT

I PLANER OCH STRATEGIER AVSEENDE SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

1. upprätta och genomföra planer eller strategier för sällsynta sjukdomar på lämplig nivå, eller undersöka lämpliga åtgärder för sällsynta sjukdomar inom andra folkhälsostrategier, för att söka säkerställa att patienter med sällsynta sjukdomar får tillgång till vård av hög kvalitet, inbegripet diagnostik, behandling, handledning för att lära sig att leva med sjukdomen och, om möjligt, ändamålsenliga sårsläke-medel, och särskilt

⇒ Hela programmet

- a) snarast möjligt, i första hand senast i slutet av 2013, utarbeta och anta en plan eller strategi för styrning och strukturering av alla relevanta åtgärder inom området, inom ramen för medlemsstaternas hälsovårds- och sociala trygghetssystem,

⇒ Hela programmet

- b) vidta åtgärder för att integrera pågående och framtida initiativ på lokal, regional och nationell nivå i sina planer eller strategier för ett övergripande arbetssätt,

⇒ Åtgärdsförslag 10: Det nationella centrumet för koordinering av sällsynta sjukdomar

- c) definiera ett begränsat antal prioriterade åtgärder inom sina planer eller strategier, med mål och uppföljningsmekanismer,

⇒ Hela programmet; de prioriterade åtgärderna ingår i sammandraget och sammanfattningen

- d) notera utvecklingen av riktlinjer och rekommendationer för de relevanta nationella myndigheternas arbete med att utarbeta nationella åtgärder för sällsynta sjukdomar inom ramen för det pågående EU-projektet för utveckling av nationella planer för sällsynta sjukdomar (EUROPLAN) som ska finansieras med stöd av det första åtgärdsprogrammet för gemenskapen på folkhälsoområdet under perioden 2008–2011,

⇒ Tidsperioden är inte längre aktuell, i övrigt gäller målet hela programmet

II AVSEENDE DEFINITION, KODNING OCH INVENTERING AV SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

2. i policyarbetet på gemenskapsnivå tillämpa en gemensam definition av sällsynt sjukdom som en sjukdom som drabbar högst 5 av 10 000 personer,

⇒ Åtgärdsförslag 1: En gemensam definition av sällsynta sjukdomar och erkännande av de särskilda åtgärder som sjukdomarna kräver

3. söka säkerställa att sällsynta sjukdomar kodas på lämpligt sätt och är spårbara i alla hälsoinformationssystem, för att gynna att sjukdomarna på adekvat sätt erkänns av de nationella systemen för hälso- och sjukvård och ersättning av vårdkostnader baserad på ICD, samtidigt som nationella förfaranden iakttas,

⇒ Åtgärdsförslag 2: Register över sällsynta sjukdomar

4. aktivt bidra till utveckling för EU av en lättillgänglig och dynamisk inventering av sällsynta sjukdomar baserad på nätet Orphanet och andra existerande nät som tas upp i kommissionens meddelande om sällsynta sjukdomar,

⇒ Åtgärdsförslag 11: Systematisk samling och förmedling av information

5. överväga att på alla lämpliga nivåer, även gemenskapsnivå, stödja dels nätverk för information om specifika sjukdomar, dels, för epidemiologiska ändamål, register och databaser, och samtidigt ta hänsyn till en oberoende styrelseform,

⇒ Åtgärdsförslag 2: Register över sällsynta sjukdomar

III AVSEENDE FORSKNING OM SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

6. identifiera pågående forskning och forskningsresurser inom en nationell ram respektive inom gemenskapens ram, för att bedöma forskningslandskapet på området sällsynta sjukdomar, och förbättra samordningen av gemenskapsprogram, nationella program och regionala program för forskning om sällsynta sjukdomar,

⇒ Åtgärdsförslag 3: Forskningsfinansiering och forskningsprogram för sällsynta sjukdomar / Åtgärdsförslag 4: Stärkande av det internationella forsknings-samarbetet

7. identifiera behov och prioriteringar för grundforskning, klinisk forskning, överbryggande och social forskning på området sällsynta sjukdomar och sätt att understödja dessa samt främja tvärvetenskapliga samarbetsstrategier som komplementärt tillgodoses genom nationella program och gemenskapsprogram,

⇒ Åtgärdsförslag 3: Forskningsfinansiering och forskningsprogram för sällsynta sjukdomar

8. främja nationella forskares medverkan i forskningsprojekt om sällsynta sjukdomar som finansieras på alla lämpliga nivåer, inklusive gemenskapsnivå,

- ⇒ Åtgärdsförslag 3: Forskningsfinansiering och forskningsprogram för sällsynta sjukdomar / Åtgärdsförslag 4: Stärkande av det internationella forsknings-samarbetet

9. i sina planer eller strategier ta med bestämmelser som syftar till att främja forskning inom området sällsynta sjukdomar,

- ⇒ Åtgärdsförslag 3: Forskningsfinansiering och forskningsprogram för sällsynta sjukdomar / Åtgärdsförslag 4: Stärkande av det internationella forsknings-samarbetet

10. tillsammans med kommissionen underlätta utveckling av forskningssamarbete med tredjeländer som är aktiva inom forskning om sällsynta sjukdomar och rent generellt när det gäller utbyte av information och sakkunskap,

- ⇒ Åtgärdsförslag 4: Stärkande av det internationella forskningssamarbetet

IV AVSEENDE KOMPETENSCENTRUM OCH EUROPEISKA REFERENS-NÄTVERK FÖR SÄLLSYNTA SJUKDOMAR

11. till slutet av 2013, inom hela sitt nationella territorium identifiera lämpliga kompetenscentrum, samt överväga att inrätta sådana,

- ⇒ Tidtabell senare; Åtgärdsförslag 6: Enhet för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhusen / Åtgärdsförslag 7: Kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar

12. främja medverkan av kompetenscentrum i europeiska referensnätverk som respekterar nationella befogenheter och bestämmelser för godkännande eller erkännande,

- ⇒ Åtgärdsförslag 7: Kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar

13. organisera vårdvägar för patienter som lider av sällsynta sjukdomar genom samarbete med relevanta experter, genom personalutväxling och utbyte av sakkunskap inom landet eller vid behov utomlands,

- ⇒ Åtgärdsförslag 5: Förtydligande av vårdvägen för personer med sällsynta sjukdomar /
Åtgärdsförslag 6: Enhet för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhusen /
Åtgärdsförslag 7: Kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar

14. stödja användning av informations- och kommunikationsteknik, exempelvis telemedicin där detta krävs för att säkerställa distanstillgång till den specifika vård som behövs,

- ⇒ Åtgärdsförslag 5: Förtydligande av vårdvägen för personer med sällsynta sjukdomar /
Åtgärdsförslag 6: Enhet för sällsynta sjukdomar vid universitetssjukhusen /
Åtgärdsförslag 7: Kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar

15. i sina planer eller strategier inkludera de erforderliga villkoren för kunskapens och expertisens spridning och rörlighet för att underlätta behandling av patienterna i deras närområde,

- ⇒ Åtgärdsförslag 5: Förtydligande av vårdvägen för personer med sällsynta sjukdomar /
Åtgärdsförslag 11: Systematisk samling och förmedling av information

16. uppmuntra kompetenscentrumen till ett tvärvetenskapligt förhållningssätt till vård när de behandlar sällsynta sjukdomar,

- ⇒ Åtgärdsförslag 7: Kompetenscentrum för sällsynta sjukdomar

V AVSEENDE SAMLANDE AV EXPERTIS OM SÄLLSYNTA SJUKDOMAR PÅ EU-NIVÅ

17. samla nationell expertis för sällsynta sjukdomar och verka för att denna expertis slås samman med sina motsvarigheter i andra europeiska länder i syfte att stödja

a) utbyte av bästa praxis om diagnosverktyg, vård, utbildning och sociala tjänster inom området sällsynta sjukdomar,

- ⇒ Åtgärdsförslag 10: Nationellt centrum för koordinering av sällsynta sjukdomar /
Åtgärdsförslag 11: Systematisk samling och förmedling av information

b) adekvat utbildning för all vårdpersonal för att göra dem medvetna om förekomsten av dessa sjukdomar och de vårdresurser som finns till hands,

- ⇒ Åtgärdsförslag 8: Ökad utbildning

c) utveckling av medicinsk utbildning inom områden med relevans för diagnos och hantering av sällsynta sjukdomar, såsom genetik, immunologi, neurologi, onkologi, pediatrik,

- ⇒ Åtgärdsförslag 8: Ökad utbildning

d) utveckling av EU-riktlinjer för diagnostiska tester och allmän screening som respekterar nationella beslut och befogenheter,

e) utbyte av bedömningsrapporter om läkemedels terapeutiska eller kliniska mervärde med de övriga medlemsstaterna på gemenskapsnivå där relevant kunskap och expertis finns samlad för att minimera väntetiden för tillgång till läkemedel för patienter med sällsynta sjukdomar,

- ⇒ Åtgärdsförslag 9: Främjande av tillgången till läkemedel

VI AVSEENDE PATIENTORGANISATIONERS EGENMAKT

18. samråda med patienter och patientföreträdare om politiken på området för sällsynta sjukdomar och underlätta för patienterna att få tillgång till aktuell information om sällsynta sjukdomar,

⇒ Åtgärdsförslag 13: Ökad delaktighet för personer med sällsynta sjukdomar

19. främja patientorganisationernas verksamhet, t.ex. informationskampanjer, kapacitetsuppbyggnad och utbildning, utbyte av information och bästa praxis, nätverksarbete och uppsökande verksamhet hos mycket isolerade patienter,

⇒ Åtgärdsförslag 13: Ökad delaktighet för personer med sällsynta sjukdomar

VII AVSEENDE HÅLLBARHET

20. tillsammans med kommissionen genom lämpliga finansierings- och samarbetsmekanismer söka säkerställa långsiktig hållbarhet i informations- och forskningsinfrastruktur samt infrastruktur för vård för sällsynta sjukdomar.

⇒ Hela programmet

BILAGA 2: EUCERDs rekommendationer rörande kriterier för nationella kompetenscentrum

- Kapacitet att utforma och följa riktlinjer för god praxis i samband med diagnos och vård.
- Kvalitetsstyrning infördd för att säkerställa vårdens kvalitet, bl.a. nationella och europeiska rättsliga bestämmelser, och deltagande i interna och externa kvalitets-system när så är lämpligt.
- Kapacitet att lägga fram förslag till kvalitet på vårdindikatorer på det egna området och genomföra resultatmätning, också av patientnöjdhet.
- En hög kompetens- och erfarenhetsnivå, dokumenterad bl.a. genom det årliga antalet hänvisningar och ”second opinions” och genom publikationer som utvärderats av experter, bidrag, antal tjänster samt undervisnings- och fortbildningsmöjligheter.
- Lämplig kapacitet för att ta hand om patienter som lider av sällsynta sjukdomar och ge expertråd.
- Bidrag till den senaste forskningen.
- Kapacitet att delta i insamling av data för kliniska forsknings- och folkhälsosyften.
- Kapacitet att delta i kliniska försök om så är tillämpligt.
- Uppvisande av ett områdesövergripande tillvägagångssätt, när så är lämpligt, med integrering av medicinska, paramedicinska, psykologiska och sociala behov (t.ex. genom en kommitté för sällsynta sjukdomar).
- Organisering av samarbetsformer som ska säkerställa kontinuitet i vården genom barndom, ungdom och in i vuxenlivet om så krävs.
- Organisering av samarbetsformer som ska säkerställa kontinuitet i vården genom alla sjukdomsstadier.
- Förbindelser och samarbete med andra kompetenscentrum på nationell, europeisk och internationell nivå.
- Förbindelser och samarbete med patientföreningar om sådana finns.
- Lämpliga arrangemang för remittering inom de enskilda medlemsstaterna och om så krävs från eller till andra EU-medlemsstater.
- Lämpliga åtgärder för att förbättra vården och i synnerhet för att förkorta den period som krävs för att nå fram till en diagnos.
- Integrering av e-hälsovårdslösningar (t.ex. gemensamma system för hantering av fall, expertsystem för teleexpertis och gemensamma databaser över fall).